



شرکت

سیب سبز

ویرایش ۹۷

مؤلف: سپهر کرده‌سیجانی
مدیریت تدوین: دکتر صادق شفقانی، شمیم پوری‌خیری

مؤسسه آموزشی دانش‌آموختگان تهران
انتشارات آریاتنگار

۱۳۹۷

سروشنامه	:	کردسیچانی، سپهر، ۱۳۷۳
عنوان و نام پدیدآور	:	ژنتیک ویرایش ۹۷/مؤلف سپهر کردسیچانی؛ مدیریت تدوین: صادق شفقانی، شمیم پوربحری.
مشخصات نشر	:	تهران: آریانگاز، مدیکا، ۱۳۹۷.
مشخصات ظاهری	:	۲۳ص: مصور، جدول، نمودار. ۲۲ × ۲۹ س.م.
فروست	:	سیب سبز.
شابک	:	۹۷۸-۶۰۰-۸۷۷۸-۸۲-۰
وضعیت فهرست نویسی	:	فیبای مختصر
یادداشت	:	بالای عنوان: آموزش مبتنی بر تست.
شناسه افزوده	:	شفقای، صادق، ۱۳۶۷ -
شماره کتابشناسی ملی	:	۴۷۴۰۰۶۸

سیب سبز ژنتیک

مؤلف: سپهر کردسیچانی

ناشر: آریانگار

چاپ: مجتمع چاپ دانش آموختگان تهران

صفحه بندی: نگار عبادیان

نوبت چاپ: اول

شمارگان: ۲۰۰۰ جلد

قیمت: ویژه ی پک - غیرقابل فروش

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۸۷۷۸-۸۲-۰

تلفن مرکز پخش: ۰۶۶۴۱۶۸۲۳ - ۰۲۱ / ۰۹۳۵۳۵۸۰۳۳۱

فروشگاه مرکزی: تهران، خیابان ۱۶ آذر، خیابان رهنما، پلاک ۲ تلفن: ۰۶۶۴۱۶۸۲۳ - ۰۲۱

وب سایت: edutums.ir

تمام حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ است. لذا هرگونه تکثیر یا بازنویسی مطالب به هر نحو ممکن در هرگونه رسانه، کتاب، مجله، جزوه و لوح فشرده بدون اجازه کتبی ناشر شرعاً حرام و قانوناً ممنوع است و موجب پیگرد قانونی می شود.

راهنمای شستشو و خوردن سیب سبز

سلام. این مطلب رو تا آخر بخون خیال بچتمون راحت شه!

🍏 سیب سبز چهار سال پیش به نهال کوچیک بود که با حمایت شما توانست روز به روز رشد کنه و به اینجا برسه! سوز مجموعه‌ی ما توی این مدت بی‌نهایت بود. استقبال بی‌نظیر دانشجویها، آشنایی با شما قوبا و فیدرک‌هایی که هر روز می‌گیریم دارایی ماست 😊

🍏 سیب سبز متولد شد چون توی سال‌های اخیر و مخصوصاً با قطبی شدن، امتحان علوم پایه تغییرات آهسته و پیوسته داشته اما کتاب‌های قدیمی بدون تغییر بودن و کارایی شون رو از دست دادن تا نیاز به تزریق یه نیروی مدیر به وجود بیاد. کتابی که دستت گرفت ی چهارمین ادیت سیب سبز و یازم نسبت به سال قبل پخته‌تر و به‌روزتر شده 🍏

🍏 سیب سبز ۹۷ با ۹۶ یه فرق داره! این ۹ تاست:

۱- اضافه شدن پوشش ۲۳ آزمون علوم پایه‌ی سال ۹۶ (تا اسفند ۹۶)

۲- انتقال سؤالات و متن آموزشی با تأکید بر امتحانات سال ۹۶ از فهرس‌های مدیر

۳- اضافه شدن کتاب مکمل سیب سبز شامل خلاصه‌ی مباحث تمامی دروس

۴- تغییر صفحه‌آرایی جهت حفظ استقلال سؤالات و متن آموزشی

۵- تکمیل محتوای آموزشی آنلاین پزشکی همراه با اضافه شدن اطلس تمام رنگی به کتاب 📖

۶- بازبینی محتوای سایر دروس و رفع نقایص علمی و نگارشی

۷- حذف مطالب قدیمی کم‌اهمیت که در آزمون‌های اخیر تکرار نشده‌اند.

۸- تقلیل اهمیت مباحث در پزشکی و دندان پزشکی

۹- بازبینی اهمیت مباحث با نگاه به سبک و تعداد سؤالات آزمون‌های سال ۹۶

🍏 ترم بالایی‌ها همیشه میگن: «سؤال بزن پاسی»، «سؤالا تکراریه همیشه». منظور شون این نیست که عین سؤالی ترم پیش دوباره میاد و باید تست رو حفظ کنی. منظور اینه که «اکثر سؤالات امتحان علوم پایه از جاهای مشخص و به شکل مشابهی میاد». یعنی بهای این که بشینی و تموم رفرنس‌ها رو بخونی، می‌تونی با کمک تستای دوره‌های اخیر بفهمی جاهای مهم کجاست و چه شکلی باید فونده بشن. عین کاری که توی سیب سبز انجام شده: با کمک تست‌های مهم مشخص شده و به اندازه‌ی لازم توضیح داده و تدریس شدن. تا هم همه چیزای مهم رو بخونی و هم هیچ چیز اضافه‌ای نخونی 🍏

🍏 در حال حاضر یازده تا قطب داریم. توی سیب سبز اول از همه، سؤالاتی تمام ادوار پزشکی و دندان پزشکی همه‌ی قطب (۱۲۷ آزمون) رو جمع کردیم و دسته‌بندی کردیم، ریز به ریز مشخص کردیم که توی هر درس، هر مبحث چند سؤال داره و بعدش اون مبحث رو با چندتا تست نمونه، چوری تدریس کردیم که تمام سؤالا رو جواب بده. به عنوان مثال مبحث ازدیاد حساسیت توی ایمونولوژی ۷۶ تا تست داشته، با کمک ۷ تا تست نمونه مبحث رو چوری تدریس کردیم که هر ۷۶ تا سؤالش رو بتونی جواب بری 🍏

🍏 مابقی سؤالا کجا رفتن؟ آه می‌فواستیم همه‌ی سؤالا رو بیاریم مهم کتاب چند برابر می‌شد بدون اینکه هیچ نکته‌ی آموزشی جدیدی بخونی، ولی آه دوس داری خیلی تست بزنی یا مثلاً بدونی قطب خودت چه سؤالاتی داشته هم واسش راه‌حل گذاشتیم. تموم سؤالاتی هر درس با تعیین قطب مربوطه و طبقه‌بندی کامل و جواب کلیدی رو گذاشتیم توی یه کتاب تست تمرینی داخل اپلیکیشن طبیبان و می‌تونی بری اونجا هر چقدر که دلت فواست تست بزنی! مثلاً همون ازدیاد حساسیت که کل مطالبش رو توی سیب سبز با

کمک ۷ تا تست فونری، می تونی بری توی اپلیکیشن و هر ۷۶ تا تستش رو بزنی ببینی یقدر مسلط شدی! آگه وقتت کمه هیچ الزامی نیست که بری به اپلیکیشن. اصل کاری تسلط به مفتوای آموزشیه که توی سیب سبز انجام شده. تست تمرینی میشه مکمل کاری:

۱) از ۱۲۷ امتحانی که سیب سبز باهاش تالیف شده ۱۴ امتحانش مربوط به پزشکی و دندان پزشکی قطب خودت و مابقی هم قطبای دیگه که بسیار شبیهون به خودت. پس خیالت راحته که هم کل علوم پایه رو مسلط میشی و هم تمام تستای قطب خودت دیده شده



۲) اول هر مبحث به جدول معرفی مبحث گذاشتیم که توش تعداد سؤالاتی اون مبحث و اهمیتش رو نوشته. اهمیت مبحث (از یک تا ده) اینجوری تعیین شده:

میزان مهم به تعداد سؤالات ۱ تا ۵ نمره

سؤال داشتن مبحث توی امتحانات سال ۹۶ ۱ تا ۲ نمره

ویژگی ذاتی درس جهت قابلیت یادگیری و آموزش ۱ تا ۲ نمره

قابل یادگیری و پاسفرهی بودن مبحث ۱ تا ۱ نمره

با کمک جدول اهمیت مبحث می تونی تصمیم بگیری کجاها بیشتر وقت بذاری، کجاها رو روش حساب کنی و یا اینکه با توجه به وقتت از چه اهمیتی بگیری. مثلاً آگه فقط پاس می خوای و وقت زیادی هم نداری مباحث با اهمیت زیر ۵ رو حذف کنی.

۳) هر کتابی از سیب سبز رو که می خونی، کتاب مکمل سیب سبز هم بقل دستت باشه و جدول و نمودارای اون درس رو مرور

کنی و آگه نکته ای لازم بود قدرت اضافه کنی. این باعث میشه هفته ای تقریباً به منبع مروری عالی و بی نقص داشته باشی

۴) مهم سیب سبز چوریه که الان میشه به عنوان به منبع واسه امتحانات طول ترم هم بعش نگاه کرد. اما آگه دنبال رتبه گرفتی

من ادعا نمی کنم با سیب سبز به تنهایی رتبه میاری. چون باید زرنگی، رقیب، قراموشی، تقایم مفتوایی احتمالی و تعداد کم سؤالاتی

بدر هر ترم رو هم در نظر بگیری. پلن آموزشی ما واسه ترکوترون و رتبه، اضافه کردن مطالعه ی تشریحی به سیب سبز. مثل سیب

سرخ و بسته ی آموزش غیر ضروری که توی درسی ما ژور واقعی نظیره. اطلاعات بیشتر رو می تونی از مؤسسه بگیر

۵) مطمئن کار ما هنوز ایرادی زیادی داره که فقط با کمک شما بهتر میشه. پس بی تعارف منتظر فیدبک هستیم. خیلی خیلی ممنون

میشیم آگه هر ایرادی توی هر زمینه ای می بینی بگی

۶) با خرید کتاب سیب سبز حفاظتی نمی کنیم. تازه سلام می کنیم و عشوی از به خانواده می شیم. ازین به بعد می تونیم با هم در

ارتباط باشیم و واسه ارتقای آموزش پزشکی به همدیگه کمک کنیم. یادت باشه واسه علوم پایه هم به بخش مهمی از کارمون توی

کانال تلگرامه و تا روز آخر با همیم! روز آخر علوم پایه نه! روز آخر پزشکی. اهن مگه پزشکی لقمه داره! ۱۵

@oloompaye

کانال مشاوره ی آموزشی علوم پایه B

@edutums

آکانت مدیر محصولات

gh1206

فیدبک و اعلام همکاری

علا برو سر درست. ببینیم یقدر می ترکونی!



فهرست مطالب

۱.....	مبانی و مفاهیم ژنتیک.....
۳.....	ساختمان ژنوم.....
۷.....	اساس کروموزوم.....
۹.....	مشاوره‌ی ژنتیک.....
۱۰.....	ناهنجاری کروموزومی
۱۲.....	بیماری‌ها و سندرم‌های کروموزومی
۱۵.....	روش‌های تشخیص ناهنجاری‌ها.....
۱۶.....	سیتوژنتیک سرطان.....
۱۷.....	غربالگری و آزمون‌های پیش از تولد
۱۹.....	الگوهای توارث.....
۲۳.....	شجره‌نامه.....
۲۵.....	تاب‌آوری ژنوم
۲۸.....	ایمونولوژی و پیوند
۲۹.....	تکامل و تنوع ژنوم
۳۰.....	هموگلوبین و بیماری‌های آن
۳۱.....	محاسبه‌ی احتمال
۳۲.....	ژنتیک ریاضی و جمعیت

اهمیت مبهمت در دندان پزشکی	اهمیت مبهمت در پزشکی	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	نم مبهمت
۳	۲	۹	مبانی و مفاهیم ژنتیک

۱- در تقسیم میتوز کدامیک از موارد زیر نادرست است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شیراز)
(الف) هسته تقسیم نمی گردد.

(ب) پیش از ورود به این تقسیم همانندسازی DNA انجام می گردد.

(ج) کروماتیدهای خواهری از یکدیگر جدا می گردند.

(د) سلولهای دختری ایجاد شده دیپلوئید (۴۶ کروموزومی) هستند.

این مبحث همپوشانی زیادی با فصل اول جنین داره! از دوران دبیرستان یادونه که میتوز تو ۴ مرحله‌ی «پلمات» انجام میشه. زود تند سریع هر ۴ مرحله رو مرور می کنیم میریم سؤال بعد. البته قبلش اینم تو ذهنت داشته باش که عدد کروموزومی تو میتوز تغییری نمی کنه.

پروفاز

طولانی ترین مرحله بوده و شامل توالی اتفاقات زیر است:

(۱) هسته در وسط سلول قرار می گیرد.

(۲) پوشش هسته قطعه قطعه می شود.

(۳) کروموزومها متراکم شده و پوشش هسته از بین می رود.

(۴) به دلیل تراکم شدید کروماتین، هستکها ناپدید می شود.

(۵) دو دیپلوئوم (هر دیپلوئوم همون دو تا سانتیووله) از هم فاصله می گیرند و بین آنها دوک تقسیم تشکیل می گردد.

(۶) خرد شدن پوشش هسته‌ای به لوله‌های دوک امکان می دهد فضایی را که قبلاً بوسیله‌ی شیرهی هسته اشغال شده بود، در اختیار بگیرند.

که به از بین رفتن غشا و اتصال میکروتوبولهای دوکی به سانترومر کروموزومها مرحله‌ی پرومتافاز گفته می شود.

متافاز

(۱) دو دیپلوئوم در دو قطب سلول مقابل هم قرار گرفته اند.

(۲) پوشش هسته محو شده و کروموزومهای دو کروماتیدی در وسط دوک در امتداد صفحه عرضی به اسم صفحه‌ی استوایی قرار می گیرند. (تبدیل شدن به حالت تبییک دو کروماتیدی)

(۳) اطراف هر کدام و مابین آنها رشته‌های دوکی قطبی یا ممتد کشیده شده است.

(۴) حداکثر تراکم و ترتیب کروموزومها در صفحه‌ی استوایی سلول وجود دارد. با توقف در این مرحله می توان کروموزومها را در کاریوتایپ مشاهده کرد.

انافاز

دو کروماتید (کروموزومهای خواهری) از ناحیه‌ی سانترومر از هم جدا شده و سانترومر به دو بخش تقسیم می شود. دو کروموزوم تک کروماتیدی حاصل به دو قطب مهاجرت می کنند.

تلوفاز

کروموزومهای جدید که هر کدام فقط یکی از کروموزومهای خواهری را دارند از هم جدا شده و مجدداً در اطراف هر دسته از کروموزومهای خواهری در هر قطب هسته تشکیل می شود.

۲- حداکثر تراکم و ترتیب کروموزومها در صفحه‌ی استوایی سلول در کدام فاز میتوز وجود دارد؟ (پزشکی شهریور ۹۳ - قطب اهواز)

(الف) Prophase

(ب) Metaphase

(ج) Prometaphase

(د) Anaphase

سؤال	۱	۲
پاسخ	الف	ب

میوز به دو قسمت میوز I و میوز II تقسیم می‌شود.

میوز I

پروفاز I: کروموزوم‌ها فشرده و قابل رؤیت می‌شوند. غشای هسته تجزیه می‌شود. کروموزوم‌های هم‌تا که هر کدام دو کروماتید دارند، از طول کنار هم قرار می‌گیرند و ساختاری چهار کروماتیدی به نام تتراد را پدید می‌آورند که در اینجا کراسینگ‌اُور (تبادل قطعه بین دو کروماتید غیرخواه‌ری) هم می‌تواند رخ دهد اما در کل پروفاز در میوز اول روند پیچیده‌تر و کندتر از میتوز صورت می‌گیرد که خودش شامل ۵ مرحله است:

زیرمرحله‌ی لپتون \hookrightarrow افزایش حجم هسته‌ای / تغییر کروموزوم‌ها به نازک و دانه طبیعی به نام کرومر / سنتز DNA تا این مرحله ادامه دارد.

• زیرمرحله‌ی زیگوتن \hookrightarrow جفت شدن کروموزوم‌های هم‌ساخت (بی‌والانت یا تتراد) / فرآیند سیناپس کروموزومی.

• زیرمرحله‌ی پاکین (طولانی‌ترین مرحله) \hookrightarrow رشد هستک / کوتاه و ضخیم شدن کروموزوم‌ها / تشکیل کياسما به منظور کراسینگ‌اُور (مهم‌ترین مرحله) / جدا شدن کروماتیدها.

• زیرمرحله‌ی دیپلوتن \hookrightarrow جدا شدن کروموزوم‌ها اما به علت کراس در بعضی نقاط اتصال وجود دارد. به این مرحله میگویند کياسما / تبادل بین کروماتیدهای ناخواه‌ری.

• زیرمرحله‌ی دیاکینز \hookrightarrow کروموزوم‌ها کوتاه و ضخیم شده و کياسما ناپدید می‌شود / کروموزوم‌ها از دو سو کشیده می‌شوند اما کامل جدا نمی‌شوند (در انتها متصلند و ساختار حلقه‌مانند تشکیل می‌دهند) / هستک و غشا ناپدید می‌شوند / دوک به طور کامل تشکیل می‌شود / کروموزوم‌های تتراد در صفحه‌ی متافاز قرار می‌گیرند.

• متافاز I: قرارگیری تترادها در سطح استوای سلول به کمک رشته‌های دوک - نوترکیبی.

آنافاز I: جدا شدن کروموزوم‌های هم‌تا از یکدیگر و به قطبین رفتن آنها (تفکیک دو ژن آلل - قانون اول مندل) حال اختلال سلول مادری در مرحله‌ی آنافاز I می‌تواند زمینه‌ساز سندرم داون شود.

تلوفاز I: از بین رفتن دوک، تشکیل دوباره‌ی پوشش هسته، تقسیم سلول به دو سلول جدید که هر سلول فقط یکی از هر جفت کروموزوم هم‌تا را دارد.

میوز II

دقیقاً شبیه میتوز. البته فرآیند اووژنز در میوز I متوقف شده و پس از لقاح میوز II تکمیل می‌شود.

اسپرماتوژنز: بعد از بلوغ جنسی در غدد جنسی نر آغاز می‌شود. اسپرم‌ها در لوله‌های بیضه و از اسپرماتوگون‌های ساخته می‌شوند، سیتوپلاسم در آنها به صورت مساوی تقسیم می‌شود، در مراحل تقسیم توقف ندارند و اسپرماتوژنز تا آخر عمر ادامه دارد.

۳- در طی فرآیند اووژنز، تکمیل میوز I چه زمانی انجام می‌شود؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵ - قطب تهران)
(الف) بعد از لقاح
(ب) در زمان تولد
(ج) قبل از بلوغ
(د) به هنگام تخمک‌گذاری

۴- فرآیند سیناپس کروموزومی در کدام مرحله از تقسیم سلولی حادث می‌شود؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵ - قطب اهواز)
(الف) لپتون
(ب) زیگوتن
(ج) پاکین
(د) دیپلوتن

۵- در رابطه با علت بروز تری‌زومی ۲۱، عدم تفکیک کروموزوم‌های هم‌لوگ در کدام مرحله روی می‌دهد؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی شهریور ۹۶ - کشوری)
(الف) آنافاز میوز I پدری
(ب) متافاز میوز I مادری
(ج) آنافاز میوز I مادری
(د) متافاز میوز I پدری

سوال	۳	۴	۵
پاسخ	د	ب	ج

اووژنز (تخمک‌زایی): از ماه سوم جنینی آغاز می‌شود، تخمک‌ها در سلول‌های قشری تخمدان (اووگونی) وجود دارند، سیتوپلاسم آن‌ها به طور مساوی تقسیم نمی‌شود، در مرحله‌ی متافاز دو (ریزتر بخوای نگاه کنی در دو مرحله‌ی دیکتیوتین (در دیپلوتن) و متافاز دو) متوقف می‌شوند. پس میوز I در هنگام تخمک‌گذاری اتفاق افتاده است، این روند تا یائسگی ادامه دارد و پس از آن دیگر در اووگونی تقسیم میتوز نداریم.

تست تمرینی بزرگ

مهمت	تعداد سوالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مهمت در پزشکی	اهمیت مهمت در دندان پزشکی
ساقتمان ۳نوم	۴۵	۴	۶

۱- کدام گروه از DNA پلیمرازهای پستانداران در همانندسازی DNA میتوکندری نقش دارند؟ (پزشکی شهرپور ۹۳- قطب شمال)
الف) بتا
ب) اپسیلون
ج) دلتا
د) گاما

۱- آنزیم DNA پلیمراز آلفا (α) در همانندسازی DNA نقش اصلی و مرکزی را داشته و عمل پلیمریزاسیون DNA و فعالیت پرمیازی برای ساخت RNA آغازگر یا پرایمر را بر عهده دارد. در طول شدن رشته‌ی (leading) نقش دارد. (عملکرد مشابه DNA پلیمراز III پروکاریوت‌ها)

۲- آنزیم DNA پلیمراز بتا (β) ترمیم‌کننده‌ی بخش‌های آسیب دیده‌ی DNA است.
۳- DNA پلیمراز گاما (γ) عمل همانندسازی DNA میتوکندری یا mtDNA را انجام می‌دهد.

۴- DNA پلیمراز دلتا (δ) رشته‌ی راهنما (leading) را می‌سازد.

۵- DNA پلیمراز اپسیلون (ϵ) ترمیم‌کننده‌ی بخش‌های آسیب دیده DNA بوده و هم‌چنین در همانندسازی و پلیمریزاسیون DNA هسته‌ای شرکت می‌کند.

۲- ژنوم‌های DNA میتوکندریایی (Mt DNA)...
(پزشکی اسفند ۹۶- مشترک)
الف) دارای بخش عظیمی از DNA تکراری است.
ب) حلقوی تک‌رشته‌ای است
ج) حاوی ۲۱۳ ژن است
د) بسیار فشرده است.

DNA میتوکندری (mtDNA) بسیار متراکم بوده، مقدار DNA تکراری اندکی داشته و واجد ۳۷ ژن است که شامل دو نوع RNA ریبوزومی (rRNA) ۲ نوع tRNA و ۱۳ زیر واحد پروتئینی است. DNA میتوکندری حلقوی و دو رشته‌ای (mtDNA) به طول ۱۶ kb است که در هر سلولی حضور دارد. میتوکندری‌های تخم لقاح یافته که انحصاراً از اووسیت به ارث رسیده‌اند، منجر به ایجاد الگوی مادری توارث بیماری‌های وراثتی میتوکندریایی می‌شوند. خود میتوکندری رو هم به ذره از دیبرستان یادت بیاد دیگه!

۳- کدام جمله در مورد تلومرها درست است؟
(دندان پزشکی شهرپور ۹۵- قطب اهواز)
الف) بخشی از ژن است.
ب) در تمام طول کروموزوم‌ها بخش هستند.
ج) حدود ۱۰ تا ۱۵ کیلو باز طول دارند.
د) توسط آنزیم تلومراز از بین می‌روند.

تلومرها توالی‌های انتهایی هستند با طول حدود ۱۵-۱۰ کیلو باز که انتهایی کروموزوم را چسب زده و باعث می‌شوند که انتهایی کروموزوم بسته شود. طوری که نه چیزی به آن بچسبد و نه کروموزوم رینگ شود (یعنی سر و ته کروموزوم بهم بچسبد و حلقوی شود). اساس پیری افراد از بین رفتن این تلومرهاست! به همین دلیل در مناطق زیر تلومری تراکم ژنی بالایی وجود دارد.

سؤال	۱	۲	۳
پاسخ	د	د	ج

دو تا اتفاق می‌تونیم با این تلومرها داشته باشیم. یکی عدم فعالیت تلومراز در سلول‌های اولیه که پیری زودرس رو میاره (در واقع تلومراز در همانندسازی مسئول سنتز کروموزومه) که در تست تشخیص پیری به کار می‌رود و دیگری اینکه افزایش فعالیت تلومراز در سلول‌های سوماتیک که می‌تونه منجر به تومور بشه. این نکته رو هم بدون که بیشترین چگالی ژنی در نواحی زیر تلومری هست نه خود تلومر.

رونویسی یا Transcription توسط RNA پلی‌مرازها انجام می‌شه و به سری RNA ساخته می‌شه که خودت بلدی. rRNA میره توی هستک و یکی از اجزای ریبوزومه. tRNA مسئول حمل اسید آمینه به ریبوزومه. مهم‌ترینشون mRNA است که کد کننده پروتئین‌هاست. رونویسی از سمت ۵' به ۳' همچنین از قسمت خاصی از DNA به نام SENCE انجام می‌شود که خود این قسمت از دو بخش ایترون و آگزون ساخته شده است که بعد از حفظ ایترون‌ها، وارد مسیر ترجمه می‌شوند. یک سری RNA دیگه، به نام میکرو RNAها هستند که خود انواع مختلفی مثل asRNA، lncRNA، incRNA، siRNA را دارند که هر کدام وظیفه‌ی مخصوص به خود را دارند. به طور مثال asRNA یا آنتی‌سنس RNAها به mRNA متصل شده و باعث مهار ترجمه می‌شوند. lncRNA یا RNAهای غیر رمزگذار نقش تنظیم کنندگی دارند. Inc RNAها با اتصال به کروماتین و محدود کردن دسترسی به DNA باعث مهار RNA پلیمرز و مهار رونویسی می‌شوند.

۴- در رونویسی (Transcription)، زنجیره‌ای که از روی آن، mRNA ساخته می‌شود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)
الف) Template یا الگو نام دارد
ب) Sense نام دارد.
ج) جهت آن ۳' به ۵' است.
د) ترتیب Antisense بر اساس ترتیب آن می‌باشد.

توالی‌های کوتاه تکرار شونده در DNA افراد (STR) بهترین گزینه در بررسی مولکول DNA است که علاوه بر داشتن قدرت تفکیک بالا، سریع نیز هست. تعداد تکرارها در افراد مختلف متنوع است. چندین محل STR را می‌توان به طور همزمان بررسی نمود. تنوع بالای این نواحی در جمعیت قدرت شناسایی و تعیین هویت افراد در این تکنیک بالا است. بطوری که با بررسی ۱۳ محل امکان اشتباه شدن یک فرد با فرد دیگر صفر خواهد بود. از طرفی STR توالی‌های کوتاهی بوده و امکان بررسی آنها در مواردی که DNA شکسته و کیفیت مناسبی نداشته هم وجود دارد. ریز ماهواره‌ها تحت عنوان توالی‌های کوتاه تکراری (STR) یا (SSR) شناخته می‌شوند، در DNA تمام یوکاریوت‌ها و بعضی پروکاریوت‌ها دیده می‌شوند و در آزمون تعیین پدری استفاده می‌شوند. به جمع‌بندی کلی از این توالی‌های پشت سر هم که میشه:

۵- ارتباط پدری بین فرزند و پدر (paternity test) با استفاده از روش DNA Fingerprinting بررسی می‌شود. کدامیک از توالی‌های زیر اغلب در DNA fingerprint مورد بررسی قرار می‌گیرد؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب کرمان)
الف) سائترومرها
ب) تکرارهای پشت سر هم میکروساتلایتی (STR)
ج) جایگاه‌های برش محدود کننده (Restriction Sites)
د) توالی‌های تک‌قطبی

۱- ماهواره

۲- ریز ماهواره (micro satellite) (۱۰۰ تا ۵۰ هزار قطعه تکرار نوکلئوتیدی CA)

۳- مگا ماهواره

۴- کوچک ماهواره (mini satellite) (۱۰ تا ۵۰ جفت باز، توالی‌های بسیار متغیر)

۵- تلومریک‌های DNA.

سوال	۴	۵
پاسخ	الف	ب

ماهواره‌ها عمدتاً rRNA، tRNA کد می‌کنند و اغلب اطراف سانترومرها هستند. در ناحیه‌ی هستک اغلب ماهواره‌ها بر روی کروموزوم‌های آکروستریک هستند. توجه کن SINEs و LINEs‌ها بوالی‌های تکراری هستند؛ اما پراکنده!

نواریندی کروموزومی ما را قادر به تشخیص بسیار دقیق هر کروموزوم و تعیین ناهنجاری‌های کروموزومی ظریف کرده است.

C-banding برای شناسایی مناطقی از ژنوم که هتروکروماتینی دائمی هستند همراه با رنگ‌آمیزی گیمسا مورد استفاده قرار می‌گیرد. برای مطالعه‌ی چند شکلی‌های حاصل از نو ترکیبی DNA مناطق سانترومری کاربرد دارد. این روش باعث می‌شود مناطق سانترومری تمام کروموزوم‌ها، مناطق هتروکروماتینی کروموزوم‌های ۱، ۳، ۹، ۱۶ و مناطق تلومری در بازوی بلند کروموزوم رنگ بگیرند.

G-banding در شناسایی کروموزوم‌های پستانداران استفاده می‌شود. الگوی نواریندی G متعکس کننده‌ی ترکیبات ساختمانی و عملکردی کروموزوم‌ها است اما نمی‌توان برای رنگ‌آمیزی همه‌ی کروموزوم‌ها از آن استفاده کرد. هر باند کاریوتایپ آن حدود ۸ سانتی‌مورگان نوکلئوتید دارد.

Q-banding در نواریندی Q از خاصیت فلورسانسی استفاده می‌شود. پرهزینه بودن، بی‌رنگ شدن سریع نوارهای تولید شده و سمی بودن مواد فلورسانس، کاربرد این روش را محدود کرده است.

R-banding دقت نواریندی R کمتر است. کاربرد آن در شناسایی حذف مناطق تلومری در انسان است. همه‌ی ژن‌های با بیان دائمی و حدود نیمی از ژن‌های اختصاصی بافت‌ها که غنی از GC هستند، رنگ می‌گیرند.

واکنش زنجیره‌ای پلیمرز برای تولید مقادیر بسیار زیاد از یک قطعه DNA هدف به کار می‌رود. PCR برای تشخیص‌های حذف یا اضافه تا سائز ۵۰۰ جفت باز قابل استفاده است. مراحل PCR

۱- دناتوره کردن DNA به وسیله‌ی حرارت (Denaturation) از اطلاعات توالی DNA هدف برای طراحی دو پرایمر استفاده می‌شود و همین قطعات اختصاصی بودن قطعه‌ی مورد تکثیر را تعیین می‌کند.

۲- اتصال پرایمرها به توالی DNA مکمل (Annealing) در هر رشته هم‌زمان با کاهش حرارت

۳- ساخت ادامه‌ی پرایمر (Extension) توسط DNA پلیمرز مقاوم به حرارت
PCR امکان بررسی DNA هر سلول هسته‌داری را دارد و هم چنین مقدار DNA الگوی اولیه می‌تواند بسیار اندک باشد. عیب PCR این است که نیاز به دانستن توالی DNA هدف دارد. در مرحله‌ی اول PCR از اطلاعات توالی DNA هدف برای طراحی دو پرایمر

۶ تجزیه و تحلیل کروموزومی با استفاده از روش‌های نواریندی کروموزومی (Chromosome banding) در شناخت کدامیک از موارد زیر کاربرد دارد؟ (دندان پزشکی شهر یور ۹۳- قطب آزاد)
الف) حذف کروموزومی
ب) تعداد آلل‌های متعلق به یک ژن
ج) حذف ژنی
د) ردیف بازی مولکول DNA

۷- کدام یک از موارد زیر از ویژگی‌های PCR است؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب تهران، کرمان و همدان)

الف) امکان بررسی DNA هر منبع سلولی هسته‌دار
ب) امکان بررسی کروموزوم هر منبع سلولی
ج) امکان ردیف بازی قطعات کوچک DNA
د) امکان تعیین ردیف بازی قطعات کوچک DNA

(آغازگرها) استفاده می‌شود. طول قطعه‌ی تکثیر شونده در DNA به فاصله‌ی بین دو پرایمر رفت و برگشت بستگی دارد و همین قطعات اختصاصی بودن قطعه‌ی مورد تکثیر را تعیین می‌کند. حواست باشد در این روش از آنریم لیگاز به هیچ عنوان استفاده نمیشه.

مجموعه‌ای از چند پروتئین و آنزیم در همانندسازی DNA نقش دارند در حالی که در واکنش PCR تنها نوع خاصی آنزیم DNA پلیمرز مقاوم به حرارت به نام Taq polymerase به همراه بافر، کلرید منیزیم و نوکلئوتیدها استفاده می‌شود. دو نوع پرایمر در PCR مورد نیاز است و پرایمرها دو عمل انجام می‌دهند: اول این که محل ژنی را که باید تکثیر شود مشخص می‌کنند و دوم این که اندازه‌ی قطعات تکثیر شونده را تعیین می‌کنند. صحت نتایج PCR بستگی به انتخاب پرایمر مناسب دارد. به منظور نتیجه‌گیری بهتر به جز PCR روش‌ها و دستگاه‌های پیشرفته تری از PCR ارائه شده: ARMS-PCR: برای تشخیص موتاسیون‌های نقطه‌ای (تیرزومی‌ها) بکار می‌رود و از دو جفت پرایمر استفاده می‌شود. از این متد در تشخیص موتاسیون‌های مولد مقاومت دارویی در باکتری‌ها می‌توان استفاده کرد.

Multiplex-PCR: از چند جفت پرایمر اختصاصی برای هدف‌های مختلف استفاده می‌شود. در میکروپ‌شناسی بالینی از این روش برای تشخیص عفونت‌های مختلط استفاده می‌شود. Nested-PCR: بمنظور حساسیت PCR از دو جفت پرایمر استفاده می‌شود یکی به عنوان الگو و دیگری برای انجام PCR.

PT-PCR: الگوی اولیه در این روش مولکول‌های تک زنجیره‌ای RNA است. به منظور تعیین گونه و حساسیت دارویی در ویروس شناسی و مایکوباکتریولوژی، برای تکثیر RNA ریبوزومی استفاده می‌شود.

Real-time PCR: وجه افتراق این روش با PCR در استفاده از نشانگر فلورسنت در واکنش جهت ردیابی محصول واکنش می‌باشد. آنالیزهای «کمی» نیز در این روش انجام می‌شود.

CSCE: فارسیش میشه الکتروفورز ترکیب موتینه‌ی حساس که هم نوعی الکتروفورز است و برای شناسایی حضور هترودوپلکس‌ها در ژنوم به کار می‌رود.

پروموتور به بخشی از DNA گفته می‌شود که رونویسی یک ژن ویژه را آسان می‌کند. توالی‌های قبل از پروموتور ممکن است در اتصال فعال کننده‌های ناشناخته‌ای که مستقیماً RNA پلیمرز را فعال می‌کنند نیز نقش داشته باشند. پس در واقع پروموتورها مسئول شناسایی و اتصال RNA پلیمرز در روند رونویسی در تنظیم بیان ژن هستند. در واقع پروموتور تنظیم کننده‌ی رونویسی است.

ابر خانواده‌های ژنی کپی‌های متعدد ژن‌هایی هستند که بیان RNAهای ریبوزومی متفاوتی را به عهده دارند. ژن‌های HLA واقع بر کروموزوم ۶ و ژن‌های رسپتوری سلول‌های T هستند که شباهت ساختاری با ژن‌های ایمونوگلوبین دارند.

۸- در تشخیص جهش‌های نقطه‌ای یک بیمار تک‌ژنی مانند تالاسمی، کدام روش زیر مناسب‌تر است؟
(پزشکی و دندان‌پزشکی اسفند ۹۵-قطب شمال)

الف) ARMS-PCR

ب) RFLP-PCR

ج) CHG Array

د) DNA Sequencing

۹ کدامیک از فنون زیر می‌تواند برای شناسایی حضور هترودوپلکس‌ها در ژنوم بکار رود؟ (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶-کشوری)

الف) الکتروفورز ترکیب موتینه حساس (CSCE)

ب) ساترن پلات

ج) سنجش الحاق الیگونوکلئوتید (OLA)

د) وسترن بلات

۱۰- در ژل الکتروفورز، اساس جداسازی نمونه‌های

DNA چیست؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی اسفند ۹۵-

قطب زنجان)

الف) توالی نوکلئوتیدی DNA

ب) شکل و بار الکتریکی

ج) اندازه و بار الکتریکی

د) شکل و اندازه

مهندسی ژنتیک دبیرستان یادته؟ DNA در اکثر سلول‌های دیپلوئید، معمولاً یکبار

در هر سیکل سلولی همانندسازی می‌کند. DNA جدا شده درون پلاسمد باکتری قرار می‌گیرد تا بتواند سلول میزبان را لیز کند و محتوای ژنتیکی آزاد شده و همانندسازی صورت بگیرد اینم بدون که نقطه‌ی شروع همانندسازی باکتری درون مخمر عمل نمی‌کند.

الکتروفورز و مراحلش مال خودت اما چندتا نکته:

عامل حرکت اجزا \rightarrow میدان و بار

عامل تعیین میزان حرکت اجزا \rightarrow اندازه و شکل

عامل تفکیک اجزا \rightarrow میدان، بار، اندازه

اساس تفکیک اجزا \rightarrow اندازه و شکل.

👉 بقیه تستای اپلیکیشن هست. فواستی برو بزنی!

فصل ۳

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی
اساس کروموزوم	۳۵	۴	۵

۱- کروموزوم‌ها در کدام حالت دارای بازوهای مساوی می‌باشند؟ (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶ قطب آزاد)

الف) متاساتریک

ب) ساب‌متاساتریک

ج) آکروساتریک

د) تلوساتریک

سانترومر زیر میکروسکوپ به شکل فشرده دیده می‌شود و همان ناحیه‌ای است که کروماتیدهای خواهری بهم می‌پیوندند. توالی‌های خاصی از DNA، ساختمان و عمل سانترومرها رو تعیین می‌کنند. کروموزوم‌ها بر اساس محل قرارگیری سانترومر به ۴ دسته تقسیم می‌شوند:

۱- متاستریک \rightarrow سانترومر دقیقاً وسط کروموزوم قرار می‌گیرد.

۲- ساب‌متاستریک \rightarrow سانترومر به یکی از کروموزوم‌ها نزدیک‌تر است. بیشترین کروموزوم‌ها در انسان از این نوع هستند.

۳- آکروساتریک \rightarrow سانترومر انتهایی است. طوری که بازوی کوتاه آن خیلی کوچک محسوب می‌شود. کروموزوم‌های ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۲۱ و ۲۲ از این گروه هستند.

۴- تلوساتریک \rightarrow فقط انقدری بدون که تو بدن انسان طبیعی وجود نداره. که بزرگ‌ترین کروموزوم ۱ و کوچک‌ترین Y است.

که محدودیت جنس توی پستانداران دست آقای مرد یعنی کروموزوم Y هست، که تعیین و برنامه‌ریزی این Y برای مرزبرد شدن توسط ژن SRY انجام می‌شود. اگه جهش پیدا کنه چی می‌شه؟ می‌شه یه فرد نازا با ظاهر زنانه.

که بنی آدم سالم ۴۴ تا کروموزوم غیرجنسی داره و ۲ تا کروموزوم جنسی! اما اگر دچار مشکل بشه دیگه این تعداد نیست. در بیماری‌های تری‌زومی یکی بیشتر از حد طبیعی میشه (47XX / 47XY) و در بیماری‌های مونوزومی یا سدرم ترنر یکی کمتر (45X/45Y) که در سونوگرافی جنین در سه ماهه‌ی دوم بارداری تجمع مایع در پشت گردن (ادم جنینی)

دیده می‌تسه / تریپلوئیدی‌ها هم (69XXX/69XXY) می‌شن.

47XXX ها یک دسته کروموزوم X اضافه دارن ام رشد قد و اندام آنها کاملاً طبیعی

است. برا خوندن فنوتیپ‌ها لازمه با یه سری علائم آشنا باشی:

از بازوی بلند / p: بازوی کوتاه / ter: ناحیه‌ی تلومری / CEM: سانرومر / der: کروموزوم اشتقاقی (غیرهمولوگ) / del: حذف / indel: جهش یا چیزی کم کرده یا اضافه (inv: وارگونی، ins: جایجایی غیرهمولوگ) / dup: مضاعف‌سازی / i: ایزو کروموزوم / x: تشکیل رینگ یا حلقه / upd: دی‌زومی تک والدی / rob: جایجایی روبرتسونین / :: از کجا جدا و از کجا بهم متصل شدن / «/» موزایسم / ± اگر قبل از شماره کروموزوم باشد (۲۱+) یعنی کل کروموزوم به نسخه اضافه یا کم دارد و اگر بعد از شماره کروموزوم باشد (۲۱+) بخشی از کروموزوم اضافه یا کم دارد. توی این سؤال ما ۴۶ کروموزوم داریم ولی در واقع تری‌زومی از نوع روبرتسونین هست که جلوتر می‌خونیش. جایجایی روبرتسونین بین کروموزوم ۱۳ و ۲۱ رخ داده یعنی سندرم داون داریم.

در هر سلول با دو کروموزوم X یکی متراکم شده که به آن بار بادی می‌گویند. در حالت طبیعی زنان از نظر کروموزوم X موزایک هستند و در بعضی سلول‌ها X پدری و در بعضی X مادری غیر فعال می‌شود.

خطر بروز بیماری به صورت مستقیمی به سن مادر ارتباط دارد و در موارد مختلف بین ۱ از ۲۰۰ تا ۱ از ۱۰۰ می‌باشد. در موارد جایجایی رابرتسونین، اگر والدین حامل جایجایی نباشند ریسک وقوع مجدد مثل حالت قبل است ولی در موارد وراثتی جایجایی در صورتی که پدر حامل جایجایی باشد ریسک بین ۱ تا ۳٪ و در صورتی که مادر حامل باشد، ریسک بین ۱۰ تا ۱۵٪ است. البته حالت نادر جایجایی 21q21q برای تولد کودک مبتلا ریسک ۱۰۰٪ دارد. واژگونی ↪ برعکس شدن بخشی از کروموزوم به نحوی که ژن‌های موجود در آن بخش، ترتیبی معکوس یابند

مضاعف شدن ↪ دو برابر شدن قطعه‌ای از کروموزوم که بیش از یکبار در یک کروموزوم یا ژنوم تکرار شده باشد

جایجایی ↪ ناهنجاری ساختمانی در یک کروموزوم که در آن قسمتی از یک کروموزوم به بازوی کروموزوم غیرهمولوگ دیگری اضافه می‌شود.

حذف ↪ بخشی از یک کروموزوم و یا توالی ملکول DNA در جریان همانند سازی حذف می‌شود. ایزو کروموزوم ↪ کروموزومی با دو بازوی مشابه و نیز ژن‌های مشابه.

اپی‌ژنتیک: تغییرات توارثی در بیان ژن‌ها یا فنوتیپ سلولی؛ بدون تغییر در توالی DNA نقش‌گذاری ژنومی یا Genomic imprinting پدیده‌ای اپی‌ژنتیکی است و شامل اثر متفاوت ژن‌ها بسته به اینکه از مادر یا پدر به ارث رسیده باشند می‌شود. تنها شمار اندکی از ژن‌های انسان در معرض این فرایند قرار دارند و مکانیسم اصلی آن متیله شدن DNA

۲- خاتمی دارای فرزند مبتلا به سندرم داون می‌باشد. در کدامک از کاریوتایپ‌های زیر، احتمال بروز بیماری مزبور در بارداری‌های بعدی بالاتر است؟ (پزشکی اسفند ۹۴ - قطب تبریز)

الف) 13:21(+,-13, rob)(46XX)

ب) rob(46XX, 21;21)

ج) rob(46XX, 14+,-14, rob)(21;14)

د) 47XX, 21+

۳- در تمام موارد ذیل جسم بار (باربادی) مشاهده می‌شود، به جز: (دندان پزشکی شهریور ۹۶ - قطب مشهد)

الف) 46X

ب) XP(46X)

ج) Xq(46Xi)

د) X(46r)

۴- آزمایش کاریوتایپ برای همه‌ی موارد زیر کاربرد دارد، به جز: (پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شمال)

الف) فیروزکسیستیک

ب) ایزو کروموزوم (Isochromosome) بازوی بلند X

ج) جایجایی کروموزوم ۹ و ۲۲

د) واژگونی inversion پری‌سنتریک کروموزوم ۱۶

سؤال	۲	۳	۴
پاسخ	ب	الف	الف

است که به این ژن‌ها اصطلاحاً imprinting می‌گویند.

بیماری پرادرولی و انجلمن نسان بارز تفاوت بین به ارث رسیدن ژن معیوب از پدر یا مادر...

بیماری روی کدوم کروموزوم بود؟ یادت نمیداد؟ کروموزوم ۱۵ بازوی بلندش بود.

فراوانی ژن‌ها رابطه‌ای با غالب و مغلوب بودن نداره و تو انتقال نسل‌ها هیچ تغییری نمی‌کنه.

اما با موتاسیون فراوانی ژن در جمعیت تغییر می‌کنه. عامس دوم مهاجرت ژن‌ها از یه جمعیتی

به جمعیت دیگه‌ست. سومین عامل تعادل ژنتیکیه. مثل مول هیداتی‌فرم (پچه خوره) که باعث

میشه تخم بارور شده ۴۶ کروموزوم از پدر داشته باشه! البته هیچ وقت بچه‌های دنیا نمیداد!

دو نوع مول هیداتی‌فرم داریم یکی کامل و دیگری ناقص؛ کامل از لقاح یک اسپرم

دیپلوئید با تخمک خالی ایجاد می‌شود. پس سلول‌های مول کامل از لحاظ کاریوتیپ طبیعی

هستند؛ ولی در مول ناقص که از ترکیب یک اسپرم دیپلوئید با یه تخمک سالم حاصل

می‌شه، به خاطر وجود سه سری از هر کروموزوم با بررسی کاریوتیپ مشخص می‌شه.

Ips نوع تازه‌ای از سلول‌های بنیادی است که تمام خصوصیات سلول‌های بنیادی جنینی را

دارند اما منشأ آنها چنین نیست. این سلول‌ها از خود شخص بیمار گرفته می‌شوند بدین معنا

که سلول‌های ips می‌توانند به بدن بیمار برگردانده شوند بدون ترس از اینکه سیستم دفاعی

بدن را پس بزنند و قبول نکنند.

فونکی یعنی موجودی که فنوتیپ (نه ژنوتیپ) آن بوسیله‌ی محیط عوض شده و شبیه

فنوتیپ جهش یافته شده است.

ما بقی تست توی تست تمرینیه هانم!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
مشاوره‌ی ژنتیک	۴	۲	۳

مشاوره‌ی ژنتیک به بررسی بروز بیماری‌های ژنتیکی در افراد می‌پردازد. به ویژه در

خانواده‌هایی که بیماری ژنتیکی دارند. در مشاوره‌ی ژنتیک با رسم کاریوتایپ، مشکل افراد

اثبات می‌شود و پس از آن با مشاوره‌ی جهت‌دار (directive) می‌توان در مورد فرزندآوری

بعدی تصمیم‌گیری کرد. این مشاوره از لحاظ روان‌شناسی به سازگار شدن افراد و تطابق با

تأثیرات اختلال در خانواده کمک می‌کند. ابهامات جنسی، سقط‌های مکرر و عقیمی همه

گویای مشکلی حاد هستند که بررسی دقیق کروموزومی را می‌طلبد. در حالی که ازدواج‌های

خویشاوندی در سطح مشاوره و بررسی است و در صورت شک به بیماری فAMILIAL به تهیه

کاریوتیپ و بررسی کروموزومی متوسل می‌شویم.

۱- مهم‌ترین مرحله در هر مشاوره‌ی ژنتیک کدام است؟

(پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۵ - قطب اصفهان)

الف) انجام مطالعات کروموزومی

ب) انجام مطالعات مولکولی

ج) ترسیم شجره

د) تعیین و اثبات تشخیص

سؤال ۷
پاسخ الف

نوزادی با ناهنجاری مادرزادی لب شکری دو طرفه به کلینیک جهت ارزیابی اقدامات درمانی ارجاع شده است. در شرح حال و سابقه خانوادگی مورد مشابهی گزارش نشده است و در معاینات انجام شده نیز مشکل دیگری وجود ندارد. کدام یک از گزینه های زیر در ارتباط با ایجاد این ناهنجاری صحیح است؟

- ۴) ژنتیک در بروز این ناهنجاری هیچ نقشی ندارد.
- ۵) احتمال بروز مجدد این ناهنجاری در فرزند بعدی خانواده به نسبت بروز آن در جهت معمولی بیشتر خواهد بود.
- ۶) الگوی تولد این ناهنجاری اتوزوم مغلوب است.
- ۷) یک طرفه و یا دو طرفه بودن ناهنجاری تأثیری در میزان خطر بروز مجدد آن ندارد.

تست تمرینی هم نمی‌فوار بری!

فصل ۴

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی	تعداد مبحث
۲۹	۳	۴	ناهنجاری کروموزومی

ناهنجاری های کروموزومی اصلی ترین علت سقط های مکرر است (۵۰ درصد موارد سقط خود بخودی سه ماهه ای اول و ۲۰ درصد سقط سه ماهه ای دوم) و در بسیاری از ناهنجاری ها و معلولیت های سوماتیک نقش اصلی را دارد. ۵۰ درصد حاملگی ها پیش از لانه گزینی بطور خود بخود سقط می شوند. بیشتر سقط های خود به خود ناشی از اختلال در کروموزوم X است. جابجایی رابرتسونین در اثر شکست دو کروموزوم آکروسنتریک خود سانترومر و یا در نزدیکی سانترومر آن ها و متعاقب آن چسبیدن بازوهای بلند آن ها به وجود می آید. این پدیده را ادغام سانترومری نیز می نامند. بازوهای کوتاه دو کروموزوم از بین می روند، با این حال از بین رفتن آن ها اهمیت بالینی ندارد زیرا آن ها فقط حاوی ژن های RNA های ریبوزومی هستند و کپی های زیادی از آن ها در کروموزوم های آکروسنتریک دیگر وجود دارند. عدد کل کروموزوم ها به ۴۵ کاهش می یابد چون ماده ی ژنتیکی که حائز اهمیت باشد از بین نمی رود و یا بدست نمی آید، لذا از لحاظ عملکردی یک بازآرایی متعادل می باشد. خواست باشه روبرتسونین یعنی تعداد کروموزومی که باید باشه، منهای یک! بنابراین توی تری زومی اگه روبرتسونین هم داشته باشیم میشه همون ۴۶ کروموزوم. دومین باره میگم و یادت میره!

جابجایی متقابل شامل شکست در حداقل دو کروموزوم و تبادل قطعات آن ها است. معمولاً عدد کروموزومی ۴۶ حفظ می شود و اگر قطعات مبادله شده تقریباً هم اندازه باشند، تنها به وسیله ی مطالعات دقیق نواریندی کروموزومی یا FISH قابل شناسایی خواهند بود. FISH یکی از بهترین روش های تشخیص زیر حذف های سندرم ولف هیرشهورن است. چی هست این سندرمه؟ خوشبختانه این اولین و آخرین باریه که اسمشو می شنوی!

۱- مهم ترین عامل سقط جنین های مکرر چیست؟ (پزشکی شهرپور ۹۳- کشوری)
الف) بیماری های تک ژنی وابسته به X
ب) بیماری های چند عاملی
ج) بیماری های تک ژنی
د) ناهنجاری های کروموزومی

۲- تعداد کروموزوم های فردی با تری زومی ۲۱، حاصل جابجایی روبرتسونین، چند عدد است؟ (دندان پزشکی شهرپور ۹۵- قطب همدان)

الف) ۴۴	ب) ۴۵
ج) ۴۶	د) ۴۷

تربیتی (69XXX / 69XXY / 69XYY) را می‌توان به میزان زیادی در بین جین‌های سقط شده مشاهده کرد ولی این موضوع به ندرت در نوزادان تازه متولد شده دیده می‌شود. در این بیماران به طور نسبی رشد سر مناسب می‌باشد، در صورتی که تنه باریک و کوچک می‌ماند. وارونگی ^{۳۷} یک بازآرایی ناشی از دو شکستگی در یک کروموزوم است که در آن یک بخش در محل خود وارونه می‌گردد. اگر قطعه معکوس شده سانترومر را در برگیرد، وارونگی پری سانتتریک نامیده می‌شود.

کدام جابه‌جایی کروموزومی زیر جابه‌جایی روبرسونین می‌باشد؟

- (۱) ۱۳-۱۷ (۲) ۹-۲۲ (۳) ۱۸-۱۵ (۴) ۲۱-۲۱

شرط هر دو کروموزوم آکروسنتریک

بیان متنوع (variable expressivity)

۳- خانواده‌ای را در نظر بگیرید که در آن دو فرزند مبتلا به یک بیماری ژنتیکی با الگوی توارثی اتوزومال غالب از والدین که در بررسی‌های بالینی هیچ یک از علائم و نشانه‌های آن بیماری را بروز نداده اند متولد شده‌اند کدام یک از دلایل زیر برای توجیه این مشاهده محتمل‌تر است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تهران)

الف) موتاسیون جدید new mutation

ب) عدم نفوذ بیماری non penetrance

ج) بیان متنوع ژن variable expressivity

د) پدیده هم‌غالبی co dominancy

خصوصیات بالینی اختلالات اتوزومی غالب ممکن است از یک شخص به شخص دیگر تنوع زیادی نشان دهند. این تفاوت بین افراد را بیان متنوع می‌نامند. در واقع انسان‌های متفاوت با شرایط ژنتیکی یکسان!

مثلاً ژن کلیه‌ی پلی‌کیستیک ممکنه توی یه نفر نارسایی کلیه بده؛ توی یه نفر کیست بی‌علامت ایجاد کنه یا بیمار تالاسمی که می‌تونه درجات مختلفی از کم‌خونی رو بروز بده. خلاصه این که بروز بیماری به صورت یک طیف در میاد.

کاهش نفوذ (Reduced Penetrance)

برخی افراد هتروزیگوت دارای جهش‌های عامل نقص‌های اتوزومی غالب، ممکن است بیماری را از نظر بالینی اصلاً نشان ندهند که اصطلاحاً گفته می‌شود آن‌ها کاهش نفوذ نشان می‌دهند، و به آن «پرش از یک نسل» هم می‌گویند. گرفتی یعنی چی؟ ببین مثلاً ژن BRCA1 عامل ایجاد سرطان پستان و اتوزوم غالبه، اما هر کسی که این ژن رو داره الزاماً سرطان پستان نمی‌گیره. ممکنه یه نفر مادرش بگیره، خودش نگیره ولی باز دخترش بگیره! عدم نفوذ بیماری (non penetrance)

مشابه کاهش نفوذ تعریف می‌شود. در یک بیماری اتوزومال غالب که در یک نسل هیچ علامتی دیده نشود.

شبه غالب (quasi Dominant)

بهبش غالب کاذب هم گفته میشه. مثال خیلی قشنگش کوررنگی در مردانه کوررنگی یه بیماری وابسته به جنس مغلوبه اما چون مردا فقط یه X دارن به صورت غالب خودش رو نشون میده. توی بیماری‌های اتوزوم مغلوب هم می‌تونه باشه. مثلاً آگه ژنوتیپ تو و همسرت هر دو aa باشه و بیمار باشید همه‌ی بچه‌هاتون هم بیمار میشن. مثل یه بیماری غالب. بچه‌دار نشید خب!

Dominant negative

نوعی موتاسیون در افراد که اغلب به نام موتاسیون آنتی مورفیک نیز شناخته می شود. فنوتیپ بیمار به صورت dominant و یا semi-dominant می باشد و اغلب در سرطان ها دیده می شود. منظورش اینه به جهش به وجود میاد و ژن جدید دقیقاً برعکس ژن قبلی کار می کنه. برو تست تمرینی بقیه تست رو بزن!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
بیماری ها و سندرم های کروموزومی	۸۱	۶	۶

مهم ترین عوامل ژنتیکی ایجاد کننده ی بیماری های مادرزادی یک عامل خاص نیست. جمع چند عامل خطر در کنار هم است و الگویی چند عاملی دارد. در کل تعریف بیماری مادرزادی به وضعیت یا بیماری نوزاد در هنگام تولد گفته می شود.

کدام گزینه صحیح می باشد؟

(۱) همه ی بیماری های ژنتیکی مادرزادی می باشند.

(۲) همه ی بیماری های مادرزادی ژنتیکی می باشد.

(۳) همه ی بیماری های ژنتیکی ارثی می باشند.

(۴) همه ی بیماری های ارثی ژنتیکی می باشند. →

۱ کدام عبارت در مورد ناهنجاری های مادرزادی صحیح است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶ - قطب آزاد)

الف) همه ی ناهنجاری های ژنتیکی از نظر خاستگاه مادرزادی هستند

ب) مادرزادی به این مفهوم است که یک وضعیت یا بیماری به هنگام تولد موجود می باشد

ج) همه ناهنجاری های ژنتیکی در ارتباط با سن آغاز، مادرزادی محسوب می شوند

د) اکثر ناهنجاری های مادرزادی غیر ارثی بوده و مربوط به عوامل دوران بارداری می باشد.

در هرmafrodیسم کاذب مردانه بیمار کاریوتیپ مردانه 46XY داشته؛ ولی اغلب اندام جنسی زنانه دارند یا اندام جنسی مبهمی دارند این بیماری به علت نقص در آنزیم 5a ردوکتاز رخ می دهد و مانع از ترشح تستوسترون می شود. در این افراد اغلب بیضه تشکیل می شود؛ ولی نزول نمی کند. شایع ترین دلیل هم عدم حساسیت به آندروژن هاست که به آن نشانگان TSF می گویند. در هرmafrodیسم (دو جنسی) کاذب زنانه، کاریوتایپ بیمار زنانه است ولی وضعیت دستگاه تناسلی خارجی ابهام داشته و یا حالت مردانه دارد.

در واقع کاریوتیپ 46XX دارند و در بسیاری از آنها کروموزوم X با منشأ پدری قسمتی از کروموزوم Y را با خود حمل می کند که در نتیجه ی کراسینگ اور نابجا به این کروموزوم متصل شده است. این اتفاق در طول میوز I پدر (اسپرماتوژنز) رخ می دهد. تعدادی از هرmafrodیت های واقعی نیز کایمر هستند و بدن آنها هر دو بافت 46XX و 46XY دارد. مهم ترین عامل هرmafrodیسم کاذب زنانه، هایپرپلازی مادرزادی فوق کلیه (CAH) است. این حالت بر اثر نقص در چندین آنزیم مختلف قشر فوق کلیه از جمله ۲۱ هیدروکسیلاز ایجاد می شود و تمامی آنها حالت اتوزومی مغلوب دارند. نقص در هر یک از آنزیم های مذکور سبب کاهش تولید میزان کورتیزول و افزایش مقدار هورمون آدرنوکورتیکوتروفیک (ACTH) می شود، که باعث هیپرپلازی آدرنال می شود.

۲- کاریوتایپ XY و ۴۶ با دستگاه تناسلی مؤنث در کدام

مورد زیر دیده می شود؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب شیراز، همدان و زنجان)

الف) هرmafrodیسم کاذب مردانه

ب) هرmafrodیسم کاذب زنانه

ج) هرmafrodیسم واقعی

د) مول کامل

سؤال	۱	۲
پاسخ	ب	د

۳- سندرم ویلیامز به کدام دلیل ایجاد می‌گردد؟
(دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)

- (الف) ریز حذف در بازوی بلند کروموزوم ۷
(ب) ریز حذف در بازوی کوتاه کروموزوم ۸
(ج) وارونگی پری سنتریک در کروموزوم ۱۲
(د) جابجایی بین کروموزوم‌های ۵ و ۱۲

۴- ابتلا به دیابت از عوارض کدام یک از بیماری‌های زیر می‌تواند باشد؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تهران)

- (الف) سندرم آتاکسی تلانژکتازی
(ب) سندرم انجلمن
(ج) سندرم هیرشپرونک
(د) سندرم باردت پیدل

۵- کدام یک از بیماری‌های زیر در اثر افزایش طول تکرارهای سه تایی ایجاد می‌شود؟ (پزشکی شهرپور ۹۵- قطب اصفهان)

- (الف) دی جورج
(ب) ویلسون
(ج) آلکاپتونوری
(د) هانتینگتون

۶- هموکروماتوز یک بیماری: (پزشکی شهرپور ۹۳- کشوری)

- (الف) دارای نفوذ کامل ژنی است
(ب) زنان را بیش از مردان مبتلا می‌کند
(ج) اغلب در اثر جهش هموزیگوس H63D در ژن HFE ایجاد می‌شود
(د) از نظر ژنتیکی هتروژنوس است

سندرم ویلیامز به علت حذف در بازوی بلند کروموزوم ۷ به وجود آمده و علائمی مثل هایپرکلسمی و تنگی آئورت و بولموناری دارد.

سندرم فریاد کره ناشی از حذف در بازوی کوتاه کروموزوم ۵ است و عوارض اصلی آن اختلالات یادگیری (عقب ماندگی ذهنی)، تأخیر در رشد و ناراحتی قلبی است. سندرم اسمیت مگنز به علت از دست رفتن بازوی کوتاه کروموزوم ۱۷ ایجاد می‌شود. این بنده خداها نقایص شنوایی و خودآزاری و عقب ماندگی ذهنی دارند!

دی جورج در این سندرم یا حذف یا مونوزومی کروموزوم شماره ۲۲ مواجهیم. یکی از مهم ترین اختلالات لنفوسیت‌های T بوده، نتیجه‌ی نقص در تکامل بن‌بست‌های سوم و چهارم حلقوی در هفته‌ی ۱۲ جنینی و در نتیجه عدم تکامل تیموس و پاراتیروئید می‌باشد. تشخیص آن بر اساس تظاهرات ظاهری نوزاد است چون صورت ناهنجار و نقائص قلبی دارد. باردت پیدل (BBS) جهش‌های مختلف در ژنوم، بیماری اتوزومال مغلوب بوده و در بیش از یک چهارم موارد به علت جهش در ژن BBS1 رخ می‌دهد. عوارض جانبی آن هایپر تنشن، هایپر کلسترولمی، دیابت و چاقیست.

پرادرویلی (PWS) همراه با جهش در بازوی بلند کروموزوم ۱۵ پدری ایجاد می‌شود. این افراد پرادریسی هیپوتونی شدیدی در دوران نوزادی دارند. انجلمن (as) همانند پرادریسی ولی جهش در بازوی بلند کروموزوم ۱۵ مادری ایجاد می‌شود. بقیه سندرم‌های مهم مثل مارفان، نوروفیبروزماتوز...ار تو پاتو بخون!

هانتینگتون نوع جهش در بیماری هانتینگتون گسترش تکرارهای سه نوکلئوتیدی CAG است.

آلکاپتونوری از اختلال در متابولیسم آمینواسیدهای فنیل آلانین و تیروزین ناشی می‌شود. در این بیماری نوزادان توانایی متابولیزه کردن متابولیت تیروزین یعنی اسید هموجنتیسیک را ندارند و این ماده وارد خون و ادرار آن‌ها می‌شود. جهش مربوط به این بیماری در ژن آنزیم هموجنتیسنیک اسید اکسیداز (HGD) رخ می‌دهد.

ویلسون اختلال ارثی اتوزوم مغلوب در متابولیسم مس است که در آن تجمع مس در ارگان‌ها و بافت‌های مختلف دیده می‌شود. افزایش تجمع مس احتمالاً ناشی از نقص لیروزوم‌های کبدی در دفع مس از طریق صفراست که نتیجه آن تجمع مس در حد توکسیک در کبد مغز، کلیه، چشم و سایر بافت‌ها می‌شود. ژن معیوب روی بازوی بلند کروموزوم شماره ۱۳ قرار دارد.

هموکروماتوز یک بیماری شایع متابولیسم آهن است که در اثر تجمع آهن اضافی به وجود می‌آید. معمولاً بافت‌های کبدی بیشترین آسیب را می‌بینند و در اثر تجمع آهن عوارضی همانند سیروز ایجاد می‌شود. این بیماری از نظر ژنتیکی بسیار هتروژن است و در مردان بیشتر دیده می‌شود.

بعضی اوقات سانترومر کروموزوم اشتباهاً به جای جدا کردن دو کروماتید، دو بازوی کروموزوم رو ز هم جدا می کند و ایزو کروموزوم به وجود می آید. ایزو کروموزوم بازوهای بلند کروموزوم X را درگیر می کند و به صورت Xq نشان داده می شود اما برای بازوی کوچک اتفاق نمی افتد. ایزو کروموزوم شایع ترین ناهنجاری کروموزومی است که در زنان باعث ناباروری می شود.

۷- ناهنجاری در کدام کروموزوم درصد بالاتری از سقطهای خود به خودی را باعث می شود؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)

- الف) کروموزوم ۱۶ (ب) کروموزوم X
ج) کروموزوم ۲۱ (د) کروموزوم ۲۲

تیری زومی ۲۱ ☞ خطا در میوز I مادری / شایع ترین خطای آنابلوئیدی اتوزومی در تولدهای زنده / در ۴٪ با جابجایی کروموزومی رابرتسونین رخ می دهد / فاصله ای اندامها از هم زیاد است، عدم وجود خطاهای کف دست، علایم چهره ای، مشکلات قلبی و استعداد ابتلا به لوسمی / با آمیوستنز، CVS و سونوگرافی قابل تشخیص است / آنترزی یا بسته بودن دوازدهه در سونوگرافی از جنین / با افزایش سن مادر احتمال آن افزایش می یابد
تیری زومی ۱۸ ☞ خطا در میوز پدر یا مادر / احتمال زنده ماندن یک هفته تا یک ماه / قابل توارث نیست / انگشتان بهم چسبیده، پاهای گهوارهای، فک و کام شکافدار، ناراحتی قلبی و دستگاه عصبی مرکزی.

۸- کدام یک از موارد زیر در مورد سندرم داون غلط است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تبریز)
الف) هاپیرتونی، نقایص قلبی و علائم چهره ای در روزهای اول نوزادی دیده می شود.
ب) غریالگری پیش از تولد در کاهش سندرم داون مؤثر است
ج) افزایش سن مادر در زمان بارداری در بروز سندرم داون مؤثر است.
د) مادری که یک فرزند مبتلا به سندرم داون دارد در صورت حاملگی فرزند بعدی به میزان ۵۰ درصد مبتلا به سندرم داون خواهد بود.

تیری زومی ۱۳ (یا سندرم پاتو) ☞ خطا در میوز پدر یا مادر / مشکلات قلبی و نورولوژی، دست و پای دفرمیت، کام شکافدار، پلی داکتیلی / با افزایش سن مادر احتمال آن بیشتر می شود.
تیری زومی ۱۶ ☞ عامل مهم سقطهای جنینی. عامل اصلی آن مونوزومی X است.

۹- کدام یک از مکتسب های زیر شایع ترین علت ایجاد سندرم ترنر است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب آزاد)
الف) حذف یکی از کروموزوم های X پس از لقاح
ب) حذف بازوی بلند کروموزوم های X پس از لقاح
ج) حذف کروموزوم X با منشأ میوز پدری
د) ایجاد ایزو کروموزوم طی میوز مادری

ترنر ☞ خطا در میوز پدری / اغلب سقط می شوند / گردن پرده دار، فرم سینه ای مردانه، اختلالات قلبی (علت سقط)، تخمدان اولیه.
تریپل ایکس (آبر زن) ☞ خطا در میوز II مادری / اختلال در یادگیری و تکلم دارند / با افزایش سن پدر احتمال آن بیشتر می شود.
کلاین فلتر ☞ خطا در میوز دو مادری / 47XXY / ساختار بدنی زنانه دارند.
ژاکوب (ابر مرد) ☞ خطا در میوز II پدری / XYY / ۵۰٪ احتمال انتقال به نسل بعد / مشکل ظاهری ندارند اختلالات گفتاری دارند.

نکته! تنها مونوزومی که زنده می ماند ۴۵X است که خطا در میوز I پدری رخ داده!
بریم سراغ مبحث مهم موزایسم، دلیل موزایسم بودن این است که این ناهنجاری ها بعد از تقسیمات اولیه اتفاق افتاده است و در تقسیم میتوز مثلاً کروموزوم ۲۱ در یک سلول دو نسخه رفته و ۴۷ کروموزومی می شود در حالی که در سلول دیگر ۴۵ کروموزوم قرار می گیرد. حال اگر این اتفاق در سلول های پیش ساز گنادها اتفاق بیفتد به آن موزایسم گنادی می گویند. معمولاً این افراد فنوتیپ و ژنوتیپ کاملاً طبیعی دارند ولی فرزندان با بیماری های ژنتیکی خواهند داشت.

۱۰- شخصی با دو دودمان سلولی ولی با منشأ ژنتیکی یکسان دارای کدام یک از ناهنجاری های زیر است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شمال و اصفهان و کرمان)
الف) پلی پلوئیدی (ب) آنیپلوئیدی
ج) موزایسم (د) کایمریسم

همانطور که تست تمرینی، به سؤال امتحانات مال این هفته و همیشه جوابش را در!

سؤال ۷ | ۸ | ۹ | ۱۰
جواب ب | د | د | ج

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
روش های تشخیص ناهنجاری ها	۳۱	۴	۵

کاریوتایپینگ نخستین روش بررسی تغییرات کروموزومی، شناسایی سندرم ها و حذف ها، از سلول هایی که قابلیت تقسیم دارند استفاده می کنند. در بررسی علل ناباروی جایگاه ویژه ای دارد. کروموزوم ها در فاز متافاز تقسیم میتوز قابل مشاهده اند.

CGH (کاریوتیپ مولکولی) غربالگری و قدرت تفکیک بالا برای تشخیص سندرم ها و حذف و اضافه ها در کل ژنوم را انجام می دهد. به شناسایی نقاط شکسته شده کروموزوم در عدم تعادل های کروموزومی کمک می کند. تمام ۴۶ کروموزوم را با هم بررسی می کند. استفاده از این روش در مقابل بقیه روش ها در شناسایی ناهنجاری های کروموزومی موثرتر است.

FISH هیبریدسازی فلوئورسنت درجا مکن یابی ژن ها یا توالی های RNA و DNA مستقیماً از روی کروموزوم با این روش امکان پذیر است. برای تشخیص اسید نوکلئوتیدها هم کاربرد دارد؛ اما در شناسایی جهش های نقطه ای کاربردی ندارد. برای تشخیص های ناهنجاری های ارثی بیش از تولد و تشخیص پس از تولد فرد ناقل (Loss of Heterozygosity) بیماری های ژنتیکی بکار می رود. در این تکنیک از پروب های ساترومری برای تشخیص آنیوپلویدی کروموزومی در مرحله ای اینترفاز سلولی استفاده می شود.

برای بررسی کروموزوم ها از طریق خون محیطی، نمونه به حجم کمی از محیط کشت حاوی فیتوهاگلوئوتنین که باعث تحریک لنفوسیت های T و تقسیم می شود، اضافه می گردد. سلول ها به مدت ۳ روز در ۳۷ درجه ای سانتی گراد کشت و تقسیم می شوند، سپس کلسی سین به محیط کشت اضافه می شود. این دارو ویژگی بسیار مفید جلوگیری از تشکیل دوک داشته، لذا تقسیم سلول را در متافاز که کروموزوم ها به حداکثر فشردگی خود رسیده اند و بهتر قابل مشاهده هستند متوقف می کند. سپس محلول نمکی هیپوتونیک اضافه می شود که باعث لیز گلبول های قرمز خون و پخش کروموزوم ها می گردد.

روش های تشخیص موتاسیون های نقطه ای PCR و الکتروفورز برای جهش های حذف و اضافه RFLP و الکتروفورز برای جهش های جانشینی ARMS PCR برای چک کردن موتاسیون های خاص

DNA لیگاز برای OLA و هم چنین روش های کروماتوگرافی مایع و دنا تورا سیون / الکتروفورز حساس به ساختار فضایی / آنالیز منحنی ذوب / توالی یابی DNA. به تکنیک DNA sequencing به ساختار طلایی یا (Gold standard) در غربالگری جهش ها می گویند.

۱- جهت تشخیص ناهنجاری های کروموزومی کدام تکنیک موثرتر است؟ (دندان پزشکی و پزشکی اسفند ۹۶- قطب تهران)

الف) MLPA-MS
ب) CGH Array
ج) sequencing
د) PCR digital droplet

۲- کدامیک از پروب های زیر در تکنیک FISH جهت تشخیص آناپلویدی کروموزومی در مرحله ای اینترفاز کاربرد دارد؟ (پزشکی شهریور ۹۶ - هشت قطب مشترک)

الف) رنگ آمیزی کل کروموزوم
ب) تلومری
ج) اختصاصی لوکوس خاص
د) ساترومری

۳- هدف از اضافه کردن ماده ای «فیتوهاگلوئوتنین» به محیط کشت در زمان بررسی کروموزومی (کاریوتایپ) خون محیطی چیست؟

الف) تحریک لنفوسیت ها به تقسیم سلولی
ب) توقف روند رشد سلولی در مرحله ای متافاز
ج) متراکم کردن کروموزوم ها
د) افزایش حجم سلولی و فاصله ی بین کروموزوم ها

۴- روش استاندارد زرین (Gold standard) در غربالگری جهش ها کدام است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)

الف) PCR
ب) FISH
ج) کاریوتایپ
د) DNA sequencing

اینم بدن که FISH برای آنالیز کاریوتیپ انجام میشه و ساترن بلات بری هیبریداسیون DNA.

کاریوتیپ یک فتومیکروگراف از کروموزومهای یک فرده که به صورت استاندارد به ترتیب اندازه چیده شده و با روشهای مختلفی مثل FISH و CGH میشه آنالیزش کرد. موارد استفادشم در تشخیص تعدادی از بیماریها و ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومیه. اینم روشش

برای انجام این آزمایش ابتدا سلولهای خون، مغز استخوان، یا بافتهای جنینی در محیطی سرشار از مواد غذایی و ویتامینهای لازم و در حضور مواد تحریک کننده رشد سلولی تکثیر می شوند. سپس سلولها در مرحلهای از چرخه سلولی که در آن کروموزومها قابل تشخیص باشند متوقف می شوند؛ کروموزومها رنگ آمیزی شده و زیر میکروسکوپ بررسی می شوند. علت اصلی سقطهای مکرر، ناهنجاریهای کروموزومی است که با کاریوتیپ مشخص می شود. سیستمیک فیبروز اختلال ژنی است و با کاریوتیپ دیده نمی شود.

تستای بیشتر توی تست تمرینیه!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
سیتوژنتیک سرطان	۵۵	۲	۷

بحث سرطان خیلی گسترده ست و تو پاتولوژی مفصل گفته شده. اگه اینجا نقصی دیدی بدون تو یاتو خوندیش!

سندرم لی فرامنی غالباً به واسطه‌ی وجود یک جهش لایه‌ی زاینده (germline layer) در ژن p53 ایجاد شده و منجر به کسب آمادگی جهت ابتلا به طیف وسیعی از سرطانها می گردد. این سندرم اتوزوم غالب است و یک فرد بیمار با احتمال ۵۰ درصد جهش را به نسل بعد منتقل می کند. در این سندرم، سرطان در طی نسل‌های متمادی در سنین پایین تری رخ می دهد زیرا محصول پروتئینی ژن جهش یافته p53 به عنوان محافظ ژنوم عمل نمی کند و تجمع جهشها در سلول سرانجام منجر به تشکیل تومور می گردد.

TP53 شایع ترین ژن جهش یافته مرتبط با سرطان است. این سرطان، سرطان پستان، رتینوبلاستوما و... در غالب پدیده دوزخیه‌ای سرطان جای می گیرند؛ یعنی ضربه‌ی اول به آلل اول قبل از تولد و به صورت ارثی است و ضربه‌ی دوم هم تحت محیط به آلل دوم وارد می شود پس این سرطانها دو فرم دارند که هم تحت محیط و هم ژنتیک ایجاد شده و فرم خفیف که فقط تحت محیط ایجاد شده است.

P53 پروتئین توموری (TP53) هم نامیده می شود یک ژن سرکوبگر سرطان است که روی کروموزوم ۱۷ رمزگذاری شده است. در صورت آسیب DNA ژن P53 از ادامه‌ی راه جلوگیری می کند. سه کار مهم این ژن نقش در آپوپتوز، بازدارندگی از جهش ژنوم و جلوگیری از رگ زایی است.

۱ در سندرم لی فرامنی (Li-Fraumeni Syn-drome)، معمولاً جهش..... در ژن..... مشاهده می شود؟ (پزشکی شهریور ۹۳ - کشوری)

الف) ژرمینال - ژن p53
ب) سوماتیک - ژن BRCA1
ج) ژرمینال - ژن BRCA1
د) سوماتیک ژن P53

۲- شایع ترین ژن جهش یافته‌ی شناخته شده در بین ژنهای مرتبط با سرطان کدام است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب آزاد)

الف) Rb (ب) APC
ج) TP53 (د) RET

سؤال ۱
پاسخ الف ج

۳- عامل ایجاد کننده‌ی لنفوم بورکیت کدام است؟

(الف) ترانسلوکاسیون ۹:۲۱

(ب) ترانسلوکاسیون ۸:۱۴

(ج) ترانسلوکاسیون ۸:۲۱

(د) ترانسلوکاسیون ۲:۱۴

در سلول‌های معز استخوان افراد مبتلا به CML نوعی کروموزوم به نام کروموزوم فیلادلفیا وجود دارد که در واقع همان کروموزوم ۲۲ است که در قسمت انتهایی بازوی q یک قطعه از آن با ناحیه از بازوی بلند کروموزوم ۹ جابجا شده است. در اثر این انتقال کروموزومی دو ژن BCR و Abl در کنار هم قرار می‌گیرند و الحاق می‌شوند که به صورت عبارت ژنتیکی $t(9;22)(q34;q11)$ ABL-BCR نمایش داده می‌شود. این سلول‌ها بدون هیچ مرگی مرتباً تکثیر می‌شوند و سطح آنها در خون بالا می‌رود. طحال این افراد بزرگ است و از دهه‌ی چهارم زندگی بروز می‌کند.

لنفوم بورکیت اتوزومال مطلوب بوده و بر اثر جابجایی بین کروموزوم ۸ و ۱۴ رخ می‌دهد که ژن c-myc در کنار آنتی‌بادی قرار گرفته و شروع به همانندسازی و ایجاد سرطان می‌کند. عموماً در کودکان بروز می‌کند.

۴- تمامی موارد ذیل در مورد سرطان پستان صحیح است.

به جز: (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

(الف) جهش‌ها می‌توانند از پدر یا مادر به فرزند منتقل

گردند.

(ب) معمولاً تجمع خانوادگی (Familial clustering)

دیده می‌شود.

(ج) جهش ژن‌های BRCA1 و BRCA2 می‌تواند منجر

به ایجاد سرطان پستان شود.

(د) در اغلب موارد بیماری ارثی محسوب می‌گردد.

وراثت سرطان سینه اتوزومی غالب بوده و ژن مسئول بیماری بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۷ قرار دارد که BRCA1 نام دارد. در بخشی از خانواده‌های مبتلا به سرطان سینه ژن BRCA2 روی کروموزوم ۱۳ دچار ناهنجاری شده است.


تقریباً ۴۰ تا ۵۰ درصد از خانواده‌هایی که در سنین پایین به سرطان سینه‌ی اتوزومی غالب مبتلا می‌شوند در ژن BRCA1 جهش دارند و از طرفی افراد حامل جهش در این ژن در طول عمر خود ریسک ۶۰ تا ۸۵ درصد برای ابتلا به سرطان سینه دارند. زنانی که جهش در ژن BRCA1 دارند احتمال بیشتری برای ابتلا به سرطان تخمدان دارند و همچنین مردان حامل این جهش (BRCA2) با سرطان پروستات درگیر می‌شوند.

سازوکارهای اپی ژنتیکی در ایجاد سرطان همراه با هایپرمتیلاسیون در جزایر CPG ژن‌های مهارکننده‌ی تومور منجر به افزایش احتمال خطر ابتلا به سرطان می‌گردد یا باعث افزایش بیان انکوژن‌ها می‌شود؛ ولی تغییری در ساختار رشته نوکلئوتیدی ایجاد نمی‌کند.

تست ترمیتی رو، تماماً پروا سرطان فیلی پرسؤال و رافته هیفه از دست بری!

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی	نم مبحث
۶۹	۵	۷	غیربالگری و آزمون‌های پیش از تولد

روش‌های تشخیص پیش از تولد به دو دسته‌ی تهاجمی و غیرتهاجمی تقسیم می‌شوند و معمولاً در حالت‌هایی مانند افزایش سن مادر، سابقه‌ی خانوادگی یک اختلال تک ژنی یا فرزند قبلی مبتلا به یک بیماری ژنتیکی ضرورت می‌یابند.

روش‌های غیرتهاجمی  سنجش آلفا فیتوپروتئین سرم مادر، سونوگرافی، جدا کردن سلول جنینی از گردش خون مادر.

۱- کلیه‌ی موارد زیر از علل تشخیص قبل از تولد است به جز: (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶- قطب اصفهان)
(الف) سن بالای مادر (ب) سن بالای پدر
(ج) فرزند قبلی به ناهنجاری کروموزومی
(د) سابقه‌ی خانوادگی یک اختلال تک ژنی

سؤال ۳ ۴ ۱
پاسخ ب د ب

روش‌های تهاجمی^۲ آمنیوسنتز، نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی، کوردوستنز، PGD، فتوسکوپی (ایجاد تصویر سه‌بعدی از جنین)

دیستروفی دوشن در اثر نقص کروموزوم X و بیان نشدن پروتئین دیستروفین بوجود می‌آید. پس نقص کروموزومی نیست که با کاریوتایپ دیده شود. علائم آن در اوایل تولد و تا قبل از ۶ سالگی خفیف است و در دوره‌ی جنینی هم با سونوگرافی و فتوسکوپی دیده نمی‌شود. پس بهترین راه بررسی ژنتیکی و نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی است.

نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (Chorionic villus sampling) و یا CVS برخلاف آمنیوسنتز قادر است در سه ماهه‌ی اول حاملگی وضعیت جنین را تعیین نماید. این روش معمولاً در هفته‌ی ۱۰ تا ۱۲ حاملگی انجام می‌شود. CVS احتمال ۱ تا ۲ درصد سقط جنین دارد. با این روش می‌توان سندرم پاتو، توالی تکراری CAG در هانتینگتون و... را تشخیص داد. در این روش احتمال خطا ناشی از نمونه‌برداری اشتباه یا خطای میتوزی سلول‌های تروفوبلاستی کشت شده وجود دارد. فتوسکوپی رؤیت جنین به وسیله‌ی یک آندوسکوپ است. این تکنیک از رده خارج شده است. اگرچه هنوز فتوسکوپی هر از گاهی در سه‌ماهه‌ی دوم برای تشخیص حضور اختلالات ظریف ساختمانی جنین به کار می‌رود.

کوردوستنز همراه با فتوسکوپی و یا اولتراسونوگرافی انجام می‌شود که طی آن از یکی از عروق بند ناف مقدار کمی نمونه‌ی خون جنینی برداشته می‌شود لذا از نظر زمانی در سه‌ماهه‌ی دوم انجام پذیر است.

آمنیوسنتز یک تکنیک پزشکی تشخیص قبل از تولد می‌باشد که در طی آن مقدار کمی از مایع آمنیون گرفته می‌شود و مورد بررسی ژنتیکی قرار می‌گیرد. این شیوه معمولاً در سه‌ماهه‌ی دوم و بین هفته‌ی ۱۴ تا ۱۶ انجام می‌گیرد. اگر زودتر انجام شود جنین دچار کمبود مایع آمنیون می‌شود. آمنیوسنتز یکی از رایج‌ترین روش‌های تهاجمی تشخیص پره‌ناتال در سه ماهه‌ی دوم بارداری است. این روش نیز ۰.۵ تا ۱ درصد احتمال سقط جنین دارد. در هر دو روش احتمال امکان بررسی اختلالات از طریق کاریوتیپ وجود داشته و ریسک سقط جنین در CVS بیشتر از آمنیوسنتز است.

سطح آلفا فیتوپروتئین و استریول غیرکورتزوگه در هفته‌ی ۱۶ حاملگی‌های حاوی سندرم داون در خون مادر و جنین پائین‌تر از حد طبیعی و سطح hCG نیز افزایش یافته است. به اندازه‌گیری این سه مارکر شیمیایی تست سه‌گانه گویند. در نری‌زومی ۱۸ هر سه تا مارکر تست سه‌گانه کم می‌شود.

بسیاری از حاملگی‌هایی که در آنها جنین مبتلا به نوع باز NTD است با توجه به سطح بالای AFP در هفته‌ی ۱۶ حاملگی در سرم مادر شناسایی می‌شوند. جنین‌هایی که NTD باز دارند بر اثر نشت مایعات داخل بدن سطح آلفا فیتوپروتئین بالایی در مایع آمنیوتیک و هم‌چنین خون مادر دارند.

۲- اگر مادری ناقل بیماری دوشن باشد کدام یک از متدهای زیر جهت بررسی جنین مناسب‌تر است؟ (پزشکی و دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شمال)
الف) اولتراسونوگرافی ب) کاریوتایپ
ج) فتوسکوپی د) نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی

۳ اصلی‌ترین مزیت نمونه‌گیری CVS چیست؟ (پزشکی اسفند ۹۶ - قطب زنجان)
الف) نیاز به سقط را منتفی می‌سازد
ب) امکان تشخیص پیش از تولد در سه ماهه‌ی اول بارداری
ج) عدم احتمال ایجاد آسیب فیزیکی به جنین
د) غیر تهاجمی بودن روش و خطر پایین احتمال سقط

۴- سطح سرمی آلفا فیتوپروتئین در سندرم داون و نقایص لوله‌ی عصبی (NTD) به ترتیب از راست به چپ چگونه تغییر می‌کند؟ (پزشکی اسفند ۹۵ - شهیدبهشتی)
الف) کاهش - کاهش
ب) افزایش - افزایش
ج) افزایش - کاهش
د) کاهش - افزایش

سؤال ۲ ۳ ۴
پاسخ د ب د

حداقل زمان مورد نیاز جهت دریافت نتیجه‌ی آنالیز کاربویایپ خون محیطی بیمار مشکوک به سندرم داون به روش گیمسا چقدر است؟ یک هفته

- ۵- کدام گزینه در خصوص PGD و PND درست است؟
- الف) در PND بهترین نمونه، گرفتن یک سلول از مرولا می‌باشد (پزشکی شهریور ۹۳ - قطب تهران)
- ب) PND از طریق نمونه‌گیری از خون مادر در هفته‌ی ۳۰ حاملگی انجام می‌شود
- ج) PGD در هفته‌ی ۱۲ حاملگی از طریق آمنیوسنتز انجام می‌شود.
- د) برای بیماری‌هایی مانند آلبنیسم PGD قابل انجام است.

PGD: تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی است. وقتی قبل از لانه‌گزینی بررسی سلولی کنیم اگر مشکلی داشت اصلاً لانه‌گزینی نمی‌کنیم که بعداً بخوایم سقط کنیم! اینم روش کار! در این روش با استفاده از داروهای هورمونی باعث می‌شوند تا زن چندین تخمک را آزاد کند و سپس این تخمک‌ها را جمع‌آوری کرده و با یک اسپرم از طریق تزریق اسپرم به داخل سیتوپلاسم تخمک (ICSI) ترکیب می‌کنند. سپس در محیط کشت رشد می‌دهند تا به مرحله‌ی هشت سلولی برسد. یک یا دو عدد از سلول‌های در حال رشد را برداشته و نمونه‌برداری و به روش PCR آنالیز می‌کنند. رویان‌های غیرآلوده به امید آغاز حاملگی با جنینی که عاری از هرگونه خطر ابتلا به بیماری است به داخل رحم منتقل می‌شوند خلاصه‌ش کنم برات یعنی بررسی ژنتیکی رویان قبل از ورود به رحم (مرحله‌ی هشت سلولی) در IVF. میزان بروز دوقلو زایی در فرزندان حاصل از بررسی ژنتیکی رویان قبل از ورود به رحم (مرحله‌ی هشت سلولی) در IVF حدود ۲-۵ برابر بیشتر است. مهم‌ترین قدم قبل از انجام PGD شناسایی جهش ژنتیکی مربوط به والدین است. با این روش اختلالات تک‌ژنی، بیماری‌های وابسته به جنس و ناهنجاری‌های کروموزومی قابل تشخیص است. مثل آلبنیسم! این روش نیاز به سقط قبل یا حین بارداری متغی می‌کند.

- ۶- در سه ماهه‌ی اول بارداری کدام یک از عوامل زیر تراژون محسوب نمی‌شود؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶ - قطب تبریز)
- الف) سایتومگالوویروس (ب) تریکومونا
- ج) توکسوپلاسموز (د) سرخجه

PND: برای تشخیص بیماری‌های تک‌ژنی مثل تالاسمی انجام می‌شود. ابتدا جهش ژنی زوجین نقل شناسایی می‌شود بعد از آن در هفته‌ی دهم بارداری از جنین نمونه‌برداری می‌شود. اینم یه نکته از بهداشت برای یادآوری عوامل میکروبی که تراژون بودن یادته؟ TORCH بود توکسوپلاسم، سرجه، سیتومگالوویروس، ابله مرغان، هرپس

📌 حالا برو تست تمرینی توی اپ

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی	نم مبحث
۱۵۱	۵	۷	الگوهای توارث

- ۱- در ارتباط با الگوهای وراثت ساده‌ی مندلی کدام گزینه درست است؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی اسفند ۹۶ - مشترک)
- الف) آکندروپلازی مغلوب اتوزومی به ارث می‌رسد
- ب) در ناهنجاری‌های غالب اتوزومی رخ داده چند اثری (plotropy) دیده نمی‌شود.
- ج) هم غالبی برای دو صفت آلی که در هر دو حالت هموزیگوس بیان می‌شوند به کار می‌رود.
- د) در ناهنجاری‌های غالب اتوزومی یک فرد مبتلا معمولاً دارای یک والد مبتلا است.

خیلی از تستای این مبحث مربوط به جدول توی مبحثه. اگه بتونی حفظش کنی عالیه!

این که اینا دقیقاً تعریفشون چی هست رو جلوتر سر جای خودش کامل توضیح دادم اما مندل خدا بیامرز سه تا قانون داشت

قانون اول ☞ قانون تفکیک ژن‌ها که رفتار کروموزوم‌ها رو طی میوز توصیف می‌کنه و میره تو بحث آنافاز و جدایی گامت‌ها.

قانون دوم ☞ قانون جور شدن مستقل ژن‌ها است که میگه آلل‌های مربوط به هر صفت بدون تأثیر بر صفات دیگه از هم تفکیک می‌شن و مال وقتی که آلل‌ها روی کروموزوم‌های متفاوتی باشن.

سؤال	۵	۶	۱
پاسخ	د	ب	ب

قانون سوم قانون غالبیت هست که طبق این قانون یک جاندار با دو آل غیریکسان حالت ظاهری آلی رو نشون می‌ده که غالبه. طبق همین قانون آخر جواب معلوم شد! باید گزینهای باشه که غالبه.

هیچ راهی نداری من فقط کردن جدول پایین 😊 با تکرار!

اتوزوم مال غالب	اتوزوم مال مغلوب	وابسته به جنس	وابسته به جنس
رتینوبلاستوما	گزرودرمایگمنتوزا	مغلوب	غالب
کره هانتینگتون	سیستیک فیبروز	میویاتی عضلانی	کوررنگی
پسوریازیس	سندرم هورلر	دوشن	نقص اورنیتین
آکندروپلازی	گالاکتوزمی	شب کوری	ترنس کاربامیلاز
استوژنز ایمپر فکتا	آلکاپتوری	هموفیلی	سندرم رت
دیستروفی	هموسیستتوری	فلاویم	
میوتونیک	فتیل کتونوری	سندرم آلبرایت	
کلیه‌ی پلی کیستیک	آلبینیسم	سندرم لش نیهان	
سندرم مارفان	سندرم ترنر	سندرم هانتز	
پلی‌داکتیلی	انمی داسی شکل		
هیپرکلسترولمی	شریت افرا		
خانوادگی	SMA		
نوروفیبروماتوز			

توارث وابسته به جنس غالب در زنان شایع‌تر است.

که در بیماری‌ای مثل هموفیلی ممکنه کروموزوم X غیرفعال بشه که به این پدیده می‌گن پدیده‌ی لیون.

که اگر توارث به جای X در Y قرار بگیره یعنی وابسته به Y باشه بهش می‌گن توارث هولاندربیک که فقط از پدر به پسر می‌رسه. حالا اگه فقط به دختر برسه خب معلومه وابسته به جنسه، اگه همشون مریض بشن هم غالبه.

که بیماری اوتیسم هم الگوی مشخصی نداره، فقط نکته‌ی مهمش اینه که توی پسرا تقریباً ۴ برابر دختراس.

که اینم بدون که سایت OMIM (online mendelian inheritance in man) اطلاعات

مخصوص بیماری‌های تک ژنی رو ارائه می‌ده! شک داری بزنی سرچ کن!

در الگوی وراثتی اتوزومی غالب برای آن که فرزند مبتلا گردد، حداقل باید یکی از والدین دارای یک کپی از ژن عامل بیماری باشد، که این به معنای مبتلا بودن یکی از والدین است.

۲- الگوی توارثی بیماری‌های زیر (به ترتیب از راست به چپ) کدام است؟ (پزشکی و دندان پزشکی شهریور ۹۵ قطب همدان)

فیل کمونوری، مارفان، آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)، نوروفیبروماتوز

الف) اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب، اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب

ب) اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب، وابسته به X مغلوب، اتوزوم غالب

ج) اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب، اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب

د) اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب، اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب

۳- در ارتباط با الگوهای وراثت ساده‌ی مندلی کدام

گزینه درست است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- مشترک)

الف) آکندروپلازی با الگوی مغلوب اتوزومی به به ارث می‌رسد

ب) در ناهنجاری‌های قالب اتوزومی رخ داده چند

اثری (phenotypy) دیده نمی‌شود.

ج) هم قالبی برای دو صفت آلی که در هر دو حالت هموزیگوس بیان می‌شوند به کار می‌رود.

د) در ناهنجاری‌های قالب اتوزومی یک فرد مبتلا معمولاً دارای یک والد مبتلا است.

سندرم مارفان یک بیماری اتوزومال غالب است که جهش در ژن شماره ۱۵ (فیبریلین) رخ داده. اندام‌های این افراد کشیده‌تر و بلندتر از افراد عادی است. پیشنهاد می‌کنم به نگاهی به خصوصیات بیماری دوسن هم بندازی محض احتیاط! بین دیستروفی‌ها فقط نوع کتودرمیه که ناهنجاری دندان و مجاری عرق میده!

که در رفتگی مادرزادی لگن از مفصل ران یا Developmental Dysplasia of the Hip به نوع بیماری مادرزادیه.

که زخم معده بخاطر هلیکوباکتریلوری و استرسای دارویی و روانیه. ژنتیک نداره. این چند نکته راجع به هموفیلی رو هم ناسته باش! هموفیلی دو نوع داریم کلاسیک و غیر کلاسیک که نوع کلاسیک همونه که همه بلدیم هموفیلی a جهش در فاکتور ۸ انعقاد و نوع غیر کلاسیک یا b جهش توی فاکتور نهمه انعقاد.

هتروژنیتی لوکوسی ☞ زمانی که جهش در لوکوس‌های مختلف در ژن‌های مختلف رخ می‌دهد. اثر تخریبی هر جهش به تنهایی برای ایجاد بیماری کافی نیست و فقط وجود همزمان هر دو جهش منجر به بیماری می‌شود. مثل بیماری فنیل کتونوری یا تولد فردی سالم از دو فرد اتوزوم مغلوب.

هتروژنیتی کلینیکی ☞ افراد مبتلا به یک بیماری که شکل بالینی و پاسخ درمانی متفاوت را نشان می‌دهند.

هتروژنیتی آلی ☞ در یک لوکوس معین چندین جهش مختلف رخ می‌دهد و باعث تظاهرات بالینی بسیار متفاوت می‌شود.

هتروژیگوت مرکب ☞ برای توصیف ژنوتیپی بکار می‌رود که در آن دو آلل جهش یافته‌ی مختلف از یک ژن وجود داشته باشند، نه یک آلل طبیعی و یک آلل جهش یافته.

هتروپلاسمی یکی از عوامل مهم در تعیین شدت نقائص میتوکندریایی است. در واقع با پیگیری mtDNA یا DNA میتوکندری می‌توان به آن رسید. اختلالات میتوکندریایی مشکلات و بیماری‌های گسترده‌ای را در بر دارد مثل «LHON / CPEO / KSS / ME- LAS». بیماری میتوکندریایی به تعداد نسخه‌های جهش یافته در سال اول زندگی هم بستگی داره! دی‌زومی تک والدی هم به این معنی که فردی هر دو کروموزوم خودش رو از به والدش به ارث بیرم.

اگر بیماری‌ای مثل تنگی خدادادی پیلور یا اسکیزوفرنی آمد بدان و آگاه باش که یحتمل چند عاملی است. بیماری تنگی پیلور در پسران ۵ برابر دختران دیده می‌شود. پس وقتی به دختر مریض بشه دیگه اوضاع اون خانواده خیلی داغونه!

- ۴ کدام یک از بیماری‌های زیر با اختلالات دندانی همراه است؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶- قطب آزاد)
- الف) آکندروپلازی
ب) دیستروفی اکتودرمی
ج) دیستروفی عضلانی دوشن
د) دیستروفی میوتونیک

- ۵- یک ناهنجاری به ارث رسیده با فنوتیپ یکسان با جهش در بیش از یک ژن..... است. (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵- قطب شیراز)
- الف) ناهمگونی لوکوسی (هتروژنیتی لوکوسی)
ب) ناهمگونی آلی (هتروژنیتی آلی)
ج) هتروژیگوت
د) هوموزیگوت

- ۶- اصطلاح هتروپلاسمی در کدام یک از موارد زیر مورد استفاده قرار می‌گیرد؟ (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)
- الف) بیماری‌های اتوزومی مغلوب
ب) بیماری‌های اتوزومی غالب
ج) بیماری‌های مغلوب وابسته به جنس
د) بیماری‌های میتوکندریایی

در اغلب موارد بیماری عروق کرونر حالت چندعاملی یا پلی ژنیک دارد. طیف وسیعی از عوامل ژنتیکی و محیطی که باعث بروز زودرس آترواسکلروز می شود شناسایی شده است. شناخته شده ترین عوامل محیطی شامل عدم تحرک کافی، کلسترول بالا و سیگار است. نوروباتی ارثی عصب بینایی لبر (LHON) بیماری ارثی با ضعف بینایی چشمها و فقدان دید مرکزی می باشد. علت اولیه ی فقدان دید، جهش در DNA میتو کندریایی است. که ژن های سندرم اهلرز دانلوس و رتینیت پیگمنتوزا از هر چهار طریق می تونن به ارث برسن و ارزش خاصی برای طرح سؤال ندارند.

یک صفت غالب اتوزومی صفتی است که در حالت هتروزیگوت، (یک آلل طبیعی و یک آلل غیرطبیعی یا جهش یافته) خود را نشان دهد. توارث غالب اتوزومی به انتقال عمودی هم نسبت داده می شود. گاهی جهش های جدید غالب به علت بالا بودن سن پدر رخ می دهد که نمونه ی آن آکندروپلازی است.

هیپرکلسترولمی خانوادگی شایع ترین بیماری تک ژنی انسانی است و به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد. مشکل این بیماری اختلال در گیرنده های LDL بوده و قبل از تولد قابل تشخیص است.

یک بیماری با الگوی وراثتی مشخص، امکان دارد در اثر جهش در بیش از یک ژن به وجود آید. این پدیده را ناهمگونی جایگاه ژنی گویند. مثلاً مشخص شده است که نقص شنوایی اعصاب شنوایی وراثت اتوزومی مغلوب نشان می دهند. ناشنوایان به واسطه ی آموزش و حضور در جمع سایر ناشنوایان، اغلب تصمیم می گیرند با ناشنوایان دیگر ازدواج کنند. اگر هر دو شخص نسبت به یک ژن مغلوب، هموزیگوت باشند انتظار می رود که همه ی فرزندان آنها به ناشنوایی مبتلا شوند.

خانواده هایی شناخته شده اند که در آنها همه فرزندان والدینی که ژن های اتوزومی مغلوب داشته و ناشنوا بوده اند، شنوایی طبیعی داشته و به اصطلاح هتروزیگوت دوگانه یا Het-erozygotes Double هستند. البته ما ازون خانواده هاش نیستیم! این پدیده را این گونه می توان توجیه کرد که والدین آنها نسبت به آلل های جهش یافته در جایگاه های ژنی مختلف هموزیگوت بوده اند، یعنی چند ژن مختلف می تواند نقص شنوایی اتوزومی مغلوب به وجود آورند. البته ناهمگونی می تواند در سطح آلی هم روی دهد. در اکثر اختلالات تک ژنی مانند تالاسمی بتا تعداد زیادی جهش شناخته شده اند که مسئول بیماری هستند.

افرادی وجود دارند که دو جهش مختلف را در یک جایگاه ژنی دارند. این افراد هتروزیگوت های مرکب و یا Compound Heterozygotes نیز نامیده می شوند. این پدیده حالتی به نام ناهمگونی جهشی را به وجود می آورد. بیشتر افراد مبتلا به بیماری اتوزومی مغلوب، هتروزیگوت مرکب هستند و نه هموزیگوت حقیقی، مگر آنکه والدین آنها با هم رابطه ی خویشاوندی داشته باشند که در این صورت یک جهش را از یک جد مشترک به ارث برده اند.

۷- کدام یک از بیماری های زیر از راست به چپ به علت اختلال تک ژنی، کروموزومی و مولتی فاکتوریال به وجود آمده است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب تبریز)
(الف) نوروفیبروماتوز - کوررتگی - سندرم داون
(ب) آلپینسم - سندرم فریاد گربه - سرطان
(ج) هایپرکلسترولمی آلپینسم - سندرم داون
(د) سندرم مارفان - سرطان - کوررتگی

۸- خطر بروز کدام بیماری با افزایش سن پدر در فرزندان افزایش می یابد؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب تبریز)
(الف) آکندروپلازی (ب) سیستیک فیبروزیس
(ج) دیستروفی عضلانی میوتونیک (د) هانتینگتون

۹- فرزند شنوای حاصل از دو فرد ناشنوا با الگوی توارثی مغلوب اتوزومی دارای کدام یک از ژنوتیپ های زیر است؟ (پزشکی شهریور ۹۳ - قطب مشهد)
(الف) Compound Heterozygotes
(ب) Homozygotes
(ج) Heterozygotes Double
(د) Hemizygote

۱۰- کدام یک از موارد زیر در خصوص هتروزیگوت مرکب نادرست است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب شیراز، همدان و زنجان)
(الف) بیماری های اتوزومال مغلوب در این حالت بیماری را نشان می دهند.
(ب) بیماری های وابسته به X مغلوب در این حالت در دختران بیماری را نشان می دهد.
(ج) هر دو آلل ژن معیوب موتاسیون را نشان می دهند.
(د) موتاسیون در دو ژن که علائم متفاوتی را در فرد بیمار نشان می دهد.

سؤال	۷	۸	۹	۱۰
پاسخ	ب	الف	ج	د

۱۱- توارث پذیری صفتی در انسان ۷۰ درصد است. یعنی...

(دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب آزاد)

الف) ۷۰٪ تحت تأثیر ژنتیک و ۳۰٪ متأثر از محیط است
ب) ۷۰ درصد ارثی و ۳۰ درصد ایی ژنتیک است.

ج) ۷۰٪ ارثی و ۳۰٪ متأثر از جنس است.

د) ۷۰٪ تفاوتها در این افراد برای این صفت تحت تأثیر عوامل ژنتیکی است.

۱۲- نقص آنزیمی در بیماری شیل کتونوری منجر به کمبود کدام آمینواسید می گردد؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز و همدان)

الف) سیستین

ب) فنیل آلانین

ج) تیروزین

د) ملاتین

توارث پذیری یعنی میزان دخالت ژنتیک در حالت های مختلف بروز یک صفت. به

زبان ساده اگر توارث پذیری چیزی ۷۰ درصد باشد؛ یعنی تفاوت بین ۷۰ درصد افراد برای این صفت، ژنتیکه. نه این که این صفت ۷۰ درصد ژنتیکه ۳۰ درصدش تحت تأثیر محیط باشد! که نگرانی یه بار دیگه بخونش می فهمی!

۱۳- فنیل کتونوریا (PKU) یک بیماری تک ژنی اتوزوم مغلوب و congenital (مادرزادی) که بهتر بگیم خدادادی) است. علت آن نقص در ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH) است. یک فرد مبتلا از بدو تولد و حتی قبل از تولد با افزایش فنیل آلانین در خون مواجه است. از آنجا که این افراد اسید آمینه فنیل آلانین را نمی توانند تجزیه کنند، مقدار فنیل آلانین در خون و در نتیجه در مغز افزایش می یابد که عقب ماندگی ذهنی میده و رژیم غذایی حاوی فنیل آلانین کم، می تونه مانع عقب افتادگی ذهنی در بیماران بشه. واسه همین تست غربالگری گوتتری انجام می دیم و سعی می کنیم بیمار رو در بدو تولد شناسایی کنیم.

👨👩👧👦 برو تست تمرینی!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۱۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
شهره نامه	۴۰	۵	۷

۱- بررسی شجره نامه ی یک بیماری ارثی نشان دهنده ی این است که بیماری فقط وقتی بروز می کند که یکی از والدین به بیماری مبتلا باشد. محتمل ترین الگوی توارثی برای این بیماری چیست؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- هشت قطب مشترک)

الف) اتوزومی مغلوب

ب) وابسته به X مغلوب

ج) وراثت میتوکندریایی

د) اتوزومی غالب



وابسته به X مغلوب



وابسته به X غالب

۱

۱۲

۱۱

سؤال

د

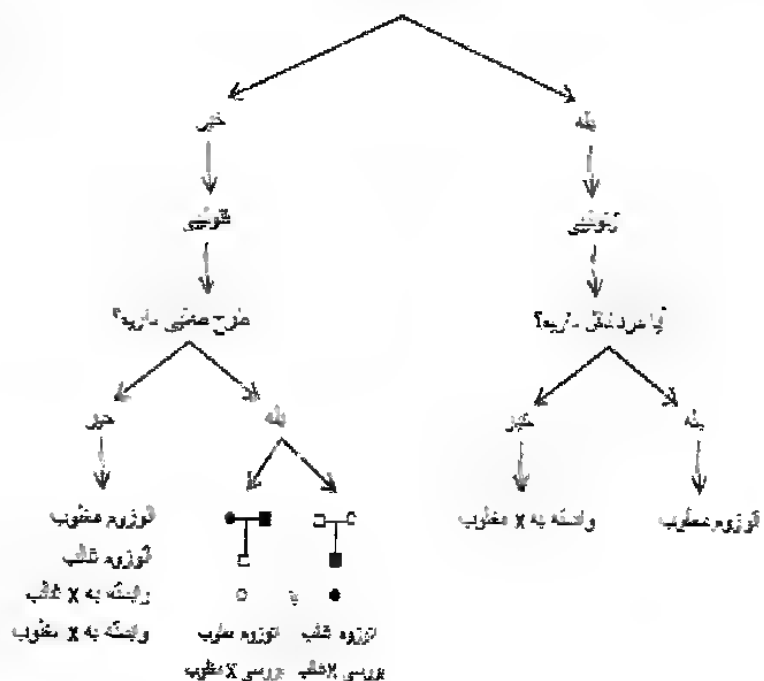
ج

د

پاسخ

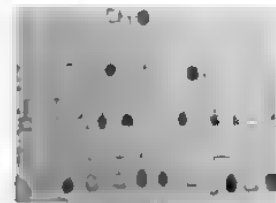
تو کتابای دانشگاهی و رفرنس یه روش دید افقی و عمودی رو برای تشخیص الگوها گفته اما من یه الگو بهت میدم که رو همه جواب بده شک هم نکنی!

یه حدیث نقل داریم؟



اگر ۲ تا نمودار سمت راست رو بهشون بگیریم طرح نقره‌ای دیگه همه چی تکمیل میشه فقط خواست باشه که برای نمودار نقره‌ای همه‌ی افراد بیمار باید پدر و مادر بیمار طبق نمونه داشته باشن. همین! بقیش فقط کافیه نمودار تو ذهنت باشه!

توی این سؤال بیماری در همه‌ی نسل‌ها خودشو نشان داده (توارث عمودی)، پس غالبه. از طرفی اگر توجه کنی هر خانم بیماری به پدر بیمار و پسر بیمار داره. عین نمودار نقره‌ای ما توش دیده میشه پس شک نکن که میشه وابسته به ایکس غالب!

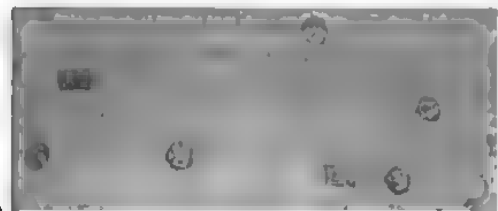


- ۲- الگوی توارثی شجره‌نامه‌ی بالا کدام است؟
(پزشکی شهریور ۹۳- کشوری)
الف) وابسته به X غالب ب) اتوزومی غالب
ج) هولاندریک (تحت تأثیر جنس) د) میتوکندریایی

معمول‌ترین بیماری مرتبط با شجره‌ی سمت راست کدام گزینه می‌باشد؟

۱) عدم حساسیت به آندروژن ۲) هایپرکلسترومی فAMILIAL

۳) نقص اورنیتین کربامیل ترانسفراز ۴) موکوپولی ساکاریدوز نوع ۱



وابسته به X غالبش که طبق طرح نقره‌ای معرف حضور هست؟ می‌مونه این بیماری‌ها که باید حفظ باشی کدوم بیماری چه نوع توارثی داره که جلوتر می‌گم. الانم به نگاه بهش بندازی بد نیست! این چندتا نکته رو در مورد ناقل‌های شجره نامه یاد بگیر! کافیه!

اونی که نصفشو سیاه می‌کنی، میشه ناقل مثل تالاسمی مینور.

حالا اگر ناقل فاقد ویژگی زن باشه بستگی داره زن مدنظر غالب باشه یا مغلوب:

- اگر غالب باشه فقط به خط عمودی میکشن وسطش و سیاه نمی‌کنن نصفشو

- اگر هم فرد ناقل بی‌صفت زن مغلوب باشه، فقط به نقطه میذارن وسطش.

مثلاً یعنی چنین سقط شده p وسط نشونه‌ی حاملگیه / لوزی هم یعنی جنسیت مجهول.

از آنجا که فقط بیماری در فرزندان دارای مادر مبتلا دیده می‌شود و پدر مبتلا بیماری را به فرزندان منتقل نکرده است، لذا الگوی توارث میتوکندریایی است.

- ۳- علامت زیر در شجره‌نامه به چه معناست؟
(پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)

- الف) فرزند فوت شده
ب) مرده زایی
ج) سقط خودبخودی
د) ختم حاملگی



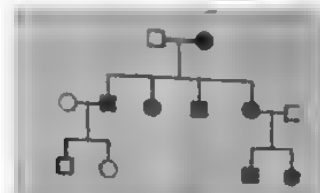
- ۴- شجره‌نامه‌ی زیر کدام الگوی وراثتی را نشان می‌دهد؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب مشهد)

- الف) اتوزومال غالب
ب) میتوکندریایی
ج) وابسته به جنس مغلوب
د) اتوزومال مغلوب

از آنجا که بیماری اتوزوم مغلوب است پس ژنوتایپ فرد بیمار aa، فرد ناقل Aa و فرد سالم AA است و انتقال بیماری به جنسیت ربطی ندارد. فرد بیمار نسل II به احتمال ۱/۱ زن بیماری را به فرزندان منتقل کرده پس تمامی فرزندان Aa هستند. فرد بیمار نسل III چون پدر و مادر با فنوتایپ سالم داره پس هر دو ناقلند. (فرزندان به احتمال ۱/۴ سالم - ۲/۴ ناقل - ۱/۴ بیمار) فرزند دیگرشان یعنی مادر فرد IV فنوتایپ سالم دارد. پس احتمال بیمار بودن خارج می‌شود و این فرد به احتمال ۱/۳ سالم و به احتمال ۲/۳ ناقل است. احتمال بیمار شدن فرد IV پدر ناقل، مادر به احتمال ۲/۳ ناقل؛ احتمال دریافت زن a از هر یک از والدین ناقل ۱/۲؛

$$\text{در نتیجه } 1/2 \times 2/3 \times 1/2 = 1/6$$

برو تست تمرینی هالا!



سؤالی	۲	۳	۴
پاسخ	الف	ب	ب

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
تأییداری ژنوم	۴۸	۴	۵

۱- اگر جهشی سبب تغییر در ژنوتیپ شود ولی در فنوتیپ ظاهر نشود آن را چه نوع جهشی می‌نامند؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)
 الف) حذف (Deletion)
 ب) خاموش (Silent)
 ج) تغییر غالب (Frameshift)
 د) بی‌معنی (Nonsense)

جهش خاموش ☞ اینگونه جهش‌ها باعث ایجاد کدون جدید می‌شوند اما این کدون آمینواسید مشابه را تولید می‌کند. این جهش‌ها شایع‌ترین نوع جهش در نواحی کد کننده‌ی DNA هستند. جهش‌های خاموش اکثراً در سومین باز یک کدون رخ می‌دهد و کدون جدید آمینواسید مشابه را کد می‌کند. مثلاً فرض کنیم کدون آمینواسید والین GCA و GCC هست و اگر جای A به C بیاد هیچ اتفاقی نمی‌افتد.

۲- کدام یک از موارد زیر مصداق جهش دگر معنی (missense) است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب اهواز)
 الف) هموگلوبین C
 ب) هموگلوبین h
 ج) هموگلوبین بارت
 د) جهش پیرایشی

جهش بد معنی ☞ جایگزینی یک جفت باز خاص می‌تواند سبب کد شدن یک آمینواسید متفاوت و جدید و سنتز یک پروتئین تغییر یافته شود در واقع باعث عملکرد غیرطبیعی محصول پروتئینی ژن (موتاسیون P. Arg 117His) می‌شود. به چنین جهشی بد معنی گفته می‌شود. شدت بیماری در این گروه کمتر است. برای مثال هم می‌شه به هموگلوبین C اشاره کرد.

جهش بی‌معنی ☞ جایگزینی یک نوکلئوتید با نوکلئوتید دیگر که منجر به تولید یکی از سه کدون خاتمه شود (TAA، TGA، TAG) باعث خاتمه‌ی نابجا و زودتر از موعد ترجمه‌ی یک زنجیره‌ی پلی‌پپتیدی کوتاه می‌شود.

۳- اگر چهار باز آلی در توالی اگزون یک ژن حذف گردد چه نوع جهشی رخ داده است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شمال، اصفهان و کرمان)
 الف) بی‌معنی
 ب) تغییر در چهارچوب
 ج) بد معنی
 د) پیرایش

جهش تغییر قالب (تغییر چارچوب) ☞ دسته‌ای از جهش‌های نقطه‌ای است. اگر جهش شامل درج یا حذف با تعداد نوکلئوتید بدون مضرب ۳ گردد، قالب خواندن رمزها در ترجمه بهم می‌ریزد، این نوع جهش را تغییر قالب می‌گویند. تغییر نوکلئوتید در اگزون ۲ رخ می‌دهد. به واسطه‌ی این جهش سنتز پلی‌پپتید رخ می‌دهد و باعث عملکرد غیرطبیعی در محصول ژن می‌شود.

جهش دینامیک یا یویا ☞ جهش‌هایی که در آنها تعدادی از تکرارهای موجود در برخی از بخش‌های ژنوم در طول تقسیم‌های سلولی افزایش یا کاهش می‌یابند خلاصه اینکه این تعداد ناپدار هستند. می‌تواند در حین میوز و حتی میتوز دچار تغییر بشود هنگامی که جهش دینامیک در میتوز انجام شود باعث می‌شود تا فرد از نظر طول توالی تکراری به یک فرد موزاییک تبدیل شود. یعنی در بین سلول‌های مختلف بدن او تعداد تکرارها متفاوت خواهد بود و ناپایداری میوزی در این جهش‌ها باعث ایجاد پدیده‌ی پیش‌اندازی یا anticipation می‌شود. جهش‌های دینامیک در اغلب موارد تکرارهای سه‌تایی را شامل می‌شوند ولی در برخی بیماری‌ها تکرارهای بلندتر نیز وجود دارند. آتاکسی فریدریش، هانتینگتون، سندرم X شکننده و بیماری کندی از این گروهند.

که برای تشخیص جهش‌های حذف دو نوکلئوتیدی از DNA Sequencing استفاده می‌شود. جهش جانشینی دسته‌ای از جهش‌های نقطه‌ای است و فراوان‌ترین جهش انسانی محسوب می‌شود. طی آن یک نوکلئوتید ژن، با نوکلئوتید دیگر عوض می‌شود. در این حالت تعداد نوکلئوتیدهای ژن تغییر نمی‌کند ولی توالی آنها تغییر می‌کند.

ترومبوفیلی‌های وراثتی می‌توانند خطر مرگ جنین، مرده‌زایی و سقط‌های زودرس را افزایش دهند. وقوع جهش در ژن فاکتور V لیدن باعث می‌شود تا این پروتئین در برابر برش توسط پروتئین C فعال شده مقاوم شود و به همین دلیل میزان تولید ترومبین افزایش می‌یابد. این نوع جهش موجب ترومبوز وریدی شده و منجر به سقط جنین می‌گردد.

تفاوت‌های ظاهری افراد عمدتاً بواسطه‌ی تفاوت در توالی‌های نوکلئوتیدی در اشکال مختلف است. نهایتاً این تفاوت‌ها با ایجاد تغییر در سطح RNA و تولید پروتئین خاص، باعث ایجاد فنوتیپ (ظاهر) افراد می‌شود. این رِم خواستی بخون

چندشکلی‌های تک نوکلئوتیدی (SNP): بیشتر چند شکلی‌های تک نوکلئوتیدی در نواحی غیر کدکننده‌ی DNA مانند اینترون و توالی‌های اینترورژنیک قرار دارد.

چندشکلی‌های توالی‌های متغیر تکرار شونده (VNTR): این توالی‌ها شامل دو گروه اصلی میکروساتلایت و مینی‌ساتلایت هستند و جایگاه‌های آنها اغلب دارای آلل‌های چندگانه می‌باشند. این گروه به همراه STRها در پزشکی قانونی مورد استفاده قرار می‌گیرند.

چندشکلی تکرار شونده‌ی ترانسپوزون: توالی‌های تکرار شونده‌ی بی‌فعالیت (به جز LINE1 و ALU) که ۴۵٪ توالی‌های نوکلئوتیدی ژنوم را تشکیل می‌دهند.

چندشکلی‌های توالی‌های تکرار شونده‌ی بزرگ با تعداد متغیر: می‌توانند ناشی از تبادلات کراس‌اُور نامتعادل در کر ماتیدهای خواهری باشند مثل توالی‌های تکرار شونده در نواحی سانترومریک یا ژن‌های rRNA.

چندشکلی معکوس: درصد مشابهت نوکلئوتیدی به ۹۵٪ می‌رسد. ژنوم را به نوترکیبی غیرمتعادل مستعد کرده و باعث ترانس‌لوکاسیون‌ها و حذف‌های بسیار بزرگه دپلیکاسیون و معکوس شدن قطعات بزرگ نوکلئوتیدی می‌شود. اغلب باعث بروز بیماری می‌شود اما گاهی ارتباط مستقیمی با بروز بیماری ندارد.

یه نکته‌ی حفظی از بدشکلی‌ها ژن APOE با زوال عقلی و آلزایمر در ارتباط است!

رده‌بندی مولر برای جهش‌ها به این شکل بود:

جهش‌های با از دست دادن عملکرد

ژن آمورف جهش سبب از دست رفتن کامل عملکرد آن شده. این فرایند از طریق اختلال شدید در زمان ترجمه و یا جلوگیری از رونویسی انجام می‌گیرد.

۵- کدام یک از موارد زیر می‌تواند علت ترومبوز وریدی باشد؟ (پزشکی اسفند ۹۶- قطب اهواز)
الف) جهش در ژن HFE
ب) جهش در فاکتور ۵ لیدن
ج) جهش در ژن سیستم b4
د) جهش در ژن card15

۶- کدامیک از موارد ذیل در خصوص چند شکلی‌های توالی DNA صحیح است؟ (پزشکی اسفند ۹۴- قطب مشهد)
الف) چند شکلی‌ها در مطالعات همراهی بیماری‌های رایج کاربرد دارند.
ب) چندشکلی‌های تک نوکلئوتیدی (SNP) را نمی‌توان به راحتی شناسایی کرد.
ج) چندشکلی‌های تنها در نواحی رمزدار DNA وجود دارند.
د) چندشکلی‌ها می‌توانند عامل ایجاد بیماری‌های ژنتیکی باشند.

۷- چندشکلی‌های کدام ژن، مهم‌ترین عامل خطر بروز دیررس بیماری آلزایمر است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۴- کشوری)
الف) APOE
ب) APP
ج) PSEN1
د) PSEN2

سؤال: ۵ ب
پاسخ: الف

ژن هیپومورف \searrow جهش باعث از دست دادن بخشی از آن و کاهش عملکرد آن از طریق کاهش بیان ژن شده.

جهش‌های با دست آوردن عملکرد \nearrow

ژن هایپر مورف \nearrow جهش باعث افزایش طبیعی عملکرد آن شده است.

ژن آنتی-مورف \nwarrow جهش غالب منفی باعث می‌شود که ژن، آنتی-مورف شده و یک پروتئین که دارای چند زیر واحد یکسان است در حالت هتروزایگوس عملکرد خود را از دست دهد. مثلاً ۴ تا زیر واحد با هم کار می‌کنند یکیشون در اثر جهش عملکردش از بین میره و همین باعث بیماری میشه. مثل استئوزنر ایمپر فکتا که نقص در یکی از آل‌های کلاژن باعث میشه و حالا هرچی تعداد جهس‌ها بیشتر بشه شکنندگی شدیدتره.

ژن نئومورف \nearrow جهش باعث افزایش غیرطبیعی عملکرد یک ژن می‌شود. فرقی رو با هایپر فهمیدی؟! خودت بلدی مانالا!

جهش می‌تواند هم به عنوان رخداد یک تغییر در اطلاعات ژنتیکی و هم به عنوان برآیند تغییرات، معنا شود. در جهش، جایگزینی آمینواسید در پروتئین کد شده را داریم. پلی‌مورفیسم‌ها، واریانت‌های ژنتیکی هستند که آلل نادر آنها در یک جمعیت، با فراوانی حداقل ۱٪ رخ می‌دهد، بدون اینکه اهمیت عملکردی یا پاتوژنتیک آنها مد نظر باشد! این جنول واسه مرور جالبه!

ناپایداری‌های ژنتیکی

مثال	تعریف	سطح
جهش missense ژن K-ras در سرطان پانکراس	تغییرات جزئی در توالی‌های بازی مانند حذف و اضافه شدن نوکلئوتید	مولکولی
سرطان کولورکتال توارثی	نقص در ترمیم بازهای ناجور \leftarrow ایجاد ناپایداری‌های ریزماهورهای (MIN) که به صورت تکرارهای DNA در سراسر ژنوم پخش می‌شوند.	ژنومی

۸- جهشی که به کاهش فعالیت یا کاهش پایداری ژنی منجر شود چه نام دارد؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۴ - قطب تهران)

الف) Haploinsufficiency

ب) Hypomorph

ج) Aporph

د) Exon Skipping

۹- تفاوت میان یک واریانت نادر (جهش) با یک پلی‌مورفیسم ژنتیکی چیست؟ (پزشکی شهریور ۹۴ - قطب زنجان)

الف) واریانت نادر در هر جمعیتی نادر است ولی پلی‌مورفیسم‌ها در تمامی جمعیت‌ها یکسانند.

ب) برخلاف واریانت نادر، فراوانی پلی‌مورفیسم در یک جمعیت بیشتر از یک درصد است.

ج) برخلاف پلی‌مورفیسم، واریانت نادر همیشه سبب بروز بیماری می‌شود.

د) برخلاف واریانت نادر، پلی‌مورفیسم‌ها باعث تغییر آمینواسیدها نمی‌شوند.

ناپایداری های ژنتیکی		
مثال	تعریف	سطح
غیرفعال شدن BRCA-1 به علت متیله شدن پروموتور N-MYC ژن Amplification	خاموشی ژن متعاقب تغییرات اپی ژنتیک مانند متیله شدن DNA	کروماتین
لوسمی میلوئیدی حاد (CML) به علت جهش نئومورفیک حاصل از ترانس لوکاسیونی که باعث ایجاد کروموزوم فیلادلفیا می شود ← BCR-ABL	نوترکیبی در میتوز ← جهش نئومورفیک یا هایپر مورفیک ← نئوپلاسم بیشتر نوترکیبی ها؛ ترانس لوکاسیون هستند. بیشتر تومورها، نوترکیبی های کروموزومی ساختاری را نشان می دهند.	کروموزوم

بقیه ی تست توی اپلیکیشن!

فصل ۷

۴۴ مبفث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبفث در پزشکی	اهمیت مبفث در دندان پزشکی
ایمونولوژیک و پیوتر	۱۶	۲	۴

ناقل های ویروسی نسبت به سایر روش های انتقال بیشترین کاربرد را در ژن درمانی دارند. انواع ویروس ها در ژن درمانی ۱

رترو ویروس ها ۲ پرمصرف ترین گروه هستند. می تونن وارد هر سلولی بشن و وارد DNA میزبان میشن. ایرادشون اینه که وارد DNA سلول هایی که بدون تقسیم هستن نمیشن. لنتی ویروس ها ۳ اینا از رده ی رترو هستن ولی فیس و افاده شون کمتره! وارد سلول های بدون تقسیم مثل نورون ها هم میشن!

آدنو ویروس ها ۴ هم وارد سلول های با تقسیم میشن هم بدون تقسیم. خطر جهش مضاعف شدن هم توشون کمتره ولی چندتا مشکل دارن، اولاً اپی زومی هستن؛ یعنی مثل پلاسمید تکثیر مستقل دارن، دوماً فقط چند هفته کار می کنن، سوماً سیستم ایمنی رو تحریک می کنن. چارماً داخل DNA میزبان نمی رن.

انکو ر ویروس ها ۵ اینا RNA دارن و می تونن وارد سلول های بنیادی در حال تقسیم بشن. هرپس ویروس ها ۶ خیلی شبیه آدنو ویروس ها هستن اینا. نورون دوست دارن و داخل ژنوم نمیرن؛ پس اینام کوتاه مدتن.

۱- کدام یک از ویروس های زیر می توانند به داخل ژنوم انسان integrate شوند و کدام نمی توانند (به ترتیب): (پزشکی و دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب تهران)

- الف) Adenoassociated Virus و رترو ویروس
ب) رترو ویروس و آدنو ویروس
ج) آدنو ویروس و ویروس هرپس
د) لنتی ویروس و رترو ویروس

۲- کدام جمله در مورد سیستم MHC نادرست است؟
(پزشکی اسفند ۹۳- قطب شیراز)

- (الف) ژن‌های MHC به شکل codominant بیان می‌شوند.
(ب) احتمال شباهت کامل فرزندان ۵۰ درصد است.
(ج) ژن‌های MHC پلی مورف‌ترین ژن‌های بدن است.
(د) ژن‌های MHC به شکل هاپلوتایپ انتقال می‌یابند.

MHC مجموعه‌ای از پروتئین‌هاست که آنتی‌ژن‌های میکروب‌های درون سلولی را به سلول‌های T عرضه می‌کنند. پذیرنده‌های سلول‌های T آنتی‌ژن‌هایی را تشخیص می‌دهند که پردازش شده و همراه مولکول‌های کد شده توسط مجموعه‌ی اصلی سزگاری بافتی (MHC) عرضه شده باشند. جایگاه تشکیل دهنده‌ی MHC، بسیار پلی مورف است. ژن‌های جایگاه MHC در مجاورت یکدیگر هستند. هر مجموعه از این آلل‌ها به عنوان یک هاپلوتایپ است و هر نفر یک هاپلوتایپ از مادر و یکی از پدر دریافت می‌کند. پس این ژن‌ها به شکل هاپلوتایپ انتقال می‌یابند.

توی تموم درسای علوم پایه صد بار خوندی برای اهدای عضو که باید HLA ها به هم بخونن!

۳- در مورد ایجاد تنوع در آنتی‌بادی‌ها و TCR ها کدام مورد صحیح است؟ (پزشکی اسفند ۹۴- قطب تهران)
(الف) مکانیسم ایجاد تنوع در هر مورد کاملاً یکسان است.
(ب) سوماتیک هایپرmutاسیون فقط در مورد آنتی‌بادی‌ها اتفاق می‌افتد.
(ج) نوترکیبی سوماتیک فقط در مورد TCR ها اتفاق می‌افتد.

مکانیسم ایجاد تنوع در لنفوسیت‌های T (TCR) شبیه لنفوسیت‌های B است. مهم‌ترین تفاوت در ایجاد جهش‌های سوماتیک در ساختار گیرنده‌ی لنفوسیت‌های T است. زنجیره‌های آلفا و بتا در کنار مولکول‌های دیگری در سطح لنفوسیت قرار می‌گیرند که اینها مجموعاً کمپلکس گیرنده‌ی لنفوسیت T را ایجاد می‌کنند. TCR برخلاف آنتی‌بادی فاقد جهش‌های سوماتیک بوده پس بلوغ میل پیوندی و تغییر رده در آن دیده نمی‌شود.

👤 پرو توی گوشیت؛

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اقیار	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
تکامل و تنوع ژنوم	۴	۲	۴

۱- مکانیسم ایجاد تنوع بالاتر در Minisatellite DNA (مینی ساتلایت) در میان افراد متفاوت کدام مورد است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۴- قطب تبریز)
(الف) حذف ژنی
(ب) جهش‌های تکنوکلوتیدی
(ج) پردازش متغیر در mRNA اولیه
(د) کراسینگ‌اُور نابرابر

تغییر در توالی‌های تکراری میکروساتلایت به دو دلیل جفت شدن ناجور رشته‌ی لغزنده و کراسینگ‌اُور نابرابر DNA غیرآلی بر روی کروماتیدهای خواهری رخ می‌دهد و باعث ایجاد تنوع در آن می‌شود.
زمانی که ژن تعدیل کننده بیان شود بر رونویسی تأثیر گذاشته و باعث تغییر در بیان ژن‌های دیگر می‌شود. این ژن از طریق تغییر فنوتیپ در سطح سلولی و ارگانی سبب تأثیر در ایجاد فنوتیپ‌های گوناگون می‌شود. یلیوتروپی به ژن‌هایی گفته می‌شود که بیش از یک صفت را کنترل می‌کنند. حالا دیگه خودت ربطش بده 😊

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
هموگلوبین و بیماری های آن	۲۶	۳	۳

۱- ژنوتیپ معادل چه نوع بیماری خونی را نشان می دهد؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

- a - / a

الف) هیدروپس رویانی

ب) تالاسمی بتا

ج) بیماری هموگلوبین H

د) تالاسمی آلفا

۲- هیدروپس رویانی در کدام نوع تالاسمی دیده می شود و

علت بوجود آمدن آن چیست؟ (پزشکی شهریور ۹۲- قطب اهواز)

الف) تالاسمی آلفا، عدم تشکیل زنجیره ی بتا در دوران جنینی

ب) تالاسمی بتا، عدم تشکیل زنجیره ی بتا در دوران جنینی

ج) تالاسمی آلفا، عدم تشکیل زنجیره ی آلفا در دوران جنینی

د) تالاسمی بتا، عدم تشکیل زنجیره ی آلفا در دوران جنینی

۳- کدام یک از موارد زیر منجر به سقط جنین می شود؟ (پزشکی اسفند ۹۶- قطب مشهد)

الف) هموگلوبین بارترز

ب) هموگلوبین h

ج) تالاسمی بتا

د) تالاسمی حد واسط

تالاسمی نوعی کم خونی ارثی (مغلوب) و ژنتیکی است که به علت اشکال در ساخت زنجیره های پروتئینی هموگلوبین به وجود می آید. تالاسمی آلفا

علت آلفا تالاسمی حذف یک یا چند ژن از ۴ ژن سازنده ی آلفاست که در کروموزوم ۱۶

قرار دارند. ۲ ژن آلفا از پدر و ۲ ژن دیگر از مادر به ارث می رسند. حذف ژن های آلفا به ۴

دسته تقسیم می شود:

هیدروپس فتالیس حذف هر ۴ ژن آلفا. هموگلوبین ساخته شده فقط از زنجیره های

گاما تشکیل شده است (در بررسی DNA فرد ژن های آلفا مشاهده نمی شود و لذا زنجیره ی

آلفا در هموگلوبین دوران جنینی تشکیل نخواهد شد) که هموگلوبین بارترز گفته می شود.

شدیدترین حالت آلفا تالاسمی است و جنین هنگام تولد یا مرده به دنیا می آید (سقط می شود)

و یا با ادم شدید متولد شده و پس از مدت کوتاهی می میرد.

بیماری هموگلوبین H در اثر حذف ۳ ژن آلفا گلوبین بوجود می آید. بیماران دچار

کم خونی هیپوکروم میکروسیتیک بوده و بزرگی طحال در آنها دیده می شود. در موارد حاد

نیاز به تزریق خون و یا برداشتن طحال دارند.

• صفت آلفا تالاسمی ۱ ۲ ژن آلفا حذف شده و شبیه بتا تالاسمی مینور است.

• صفت آلفا تالاسمی ۲ فقط یک ژن حذف شده و یک حالت ناقل ژن، خاموش و

بدون علامت است.

تالاسمی بتا

توسط دو ژن بتا که روی کروموزوم شماره ۱۱ قرار دارد کد می شود. یک ژن بتا منشأ پدری

یکی نیز منشأ مادری دارد. چون سلول های قرمز طبیعی خون مادر اکسیژن جنین را تأمین

می کنند تا قبل از تولد قابل تشخیص نیستند

• تالاسمی مینور یا Trait کمبود پروتئین بتا در حدی نیست که در عملکرد طبیعی گلبول قرمز

خللی ایجاد کند ولی یکی از ژن های بتا گلوبین معیوب است. نقص می تواند فقدان کامل پروتئین

گلوبین بتا باشد (بتا zero_ تالاسمی) یا کاهش سنتز پروتئین گلوبین بتا (بتا plus_ تالاسمی).

• تالاسمی اینترمیدیا یا متوسط ایجاد کم خونی نسبتاً شدید با تغییر شکل استخوان و

بزرگی طحال. شبیه تالاسمی ماژور.

• تالاسمی ماژور در دو سال اول زندگی با رنگ پریدگی، عدم رشد، بی اشتهایی و

تحریک پذیری ظاهر می شود. مدام به آنها خون تزریق می کنند به همین علت آهن در بدن

آنها تجمع می یابد و به ارگان های داخلی آسیب می رساند

• تالاسمی مینور یا Trait کمبود پروتئین بتا در حدی نیست که در عملکرد طبیعی گلبول قرمز

خللی ایجاد کند ولی یکی از ژن های بتا گلوبین معیوب است. نقص می تواند فقدان کامل پروتئین

گلوبین بتا باشد (بتا zero_ تالاسمی) یا کاهش سنتز پروتئین گلوبین بتا (بتا plus_ تالاسمی).

• تالاسمی اینترمیدیا یا متوسط ایجاد کم خونی نسبتاً شدید با تغییر شکل استخوان و

بزرگی طحال. شبیه تالاسمی ماژور.

• تالاسمی ماژور در دو سال اول زندگی با رنگ پریدگی، عدم رشد، بی اشتهایی و

تحریک پذیری ظاهر می شود. مدام به آنها خون تزریق می کنند به همین علت آهن در بدن

آنها تجمع می یابد و به ارگان های داخلی آسیب می رساند

• تالاسمی مینور یا Trait کمبود پروتئین بتا در حدی نیست که در عملکرد طبیعی گلبول قرمز

خللی ایجاد کند ولی یکی از ژن های بتا گلوبین معیوب است. نقص می تواند فقدان کامل پروتئین

گلوبین بتا باشد (بتا zero_ تالاسمی) یا کاهش سنتز پروتئین گلوبین بتا (بتا plus_ تالاسمی).

• تالاسمی اینترمیدیا یا متوسط ایجاد کم خونی نسبتاً شدید با تغییر شکل استخوان و

بزرگی طحال. شبیه تالاسمی ماژور.

• تالاسمی ماژور در دو سال اول زندگی با رنگ پریدگی، عدم رشد، بی اشتهایی و

تحریک پذیری ظاهر می شود. مدام به آنها خون تزریق می کنند به همین علت آهن در بدن

آنها تجمع می یابد و به ارگان های داخلی آسیب می رساند

سؤالات	۱	۲	۳
پاسخ	د	ج	الف

در آلفا تالاسمی حاملین اشکال حدقی ($a/aa/aa-$ ، $-a/-a$) از نظر بالینی طبیعی بوده ولی کم خونی هایپوکروم دارند. هتروزیگوت های مرکب ($-a/-a$) کم خونی شدید دارند و بیماری HbH نامیده می شود. این حالت در صورتی رخ می دهد که مادر سیس آلفا هتروزیگوت و پدر ترانس آلفا هتروزیگوت باشد.

۴- بیشترین هموگلوبین یک فرد بالغ از کدام نوع است؟
(دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب اهواز)

HbF (ب)

HbA (الف)

HbB (د)

HbA2 (ج)

هموگلوبین A: هموگلوبین طبیعی در بالغین عمدتاً هموگلوبین A است که زنجیره ی ۴ تایی حاوی دو زنجیره ی آلفا و دو زنجیره بتا است. ($\alpha_2\beta_2$).

هموگلوبین A2: از ۲ زنجیره ی آلفا و ۲ زنجیره ی دلتا تشکیل می شود. ($\alpha_2\delta_2$) که بطور طبیعی ۱-۲٪ هموگلوبین در بالغین را تشکیل می دهد و در تشخیص افتراقی افراد حامل تالاسمی آلفا و بتا استفاده می شود.

HbF: هموگلوبین اصلی دوران جنینی است و کمتر از ۱٪ هموگلوبین در بالغین را نیز شامل می شود. از زنجیره ی ۴ تایی شامل ۲ تا آلفا و ۲ تا گاما ($\alpha_2\gamma_2$) تشکیل شده.

HPFH یا پایداری در آنتی هموگلوبین رویانی در حالتی رخ می دهد که ژن بتاگلوبین در ناحیه های β و δ دچار جهش شود. این حالت باعث افزایش HbF در بالغین می شود.

آنتی داسی شکل حاصل یک جهش نقطه ای در ژن زنجیره ی بتاست که طی آن یک نوکلئوتید با باز آلی تیمین جای خود را با یک نوکلئوتید دیگر با باز آلی آدنین عوض می کند این جهش می تواند در هموگلوبین E، C و S رخ دهد. برای تشخیص و غربالگری نیاز به الکتروفورز هموگلوبین است. تمام ارگان های مهم بدن در این بیماری درگیر می شوند. این افراد فقط اگر با ناقل تالاسمی آلفا ازدواج کنند، بچه ی سالم خواهند داشت. پس اگر یک نفر ناقل تالاسمی بتا و دیگری ناقل HbE باشد غربالگری قبل از تولد ضروریست.

🧑🏫 برو تست تمرینی واسه بقیه تست!

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اقیار	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی	تأثیر مبحث
۳۷	۶	۷	مفاسبه ی احتمال

بین این دو قسمت آخر حرف خاصی نداره برا گفتن اما مهمه همش بر میگردد به معز ریاضی تو و تمرینات. فقط برا اینکه دستت بیاد ماجرا از چه قراره دو سه تا نمونش رو حل کردم!

از اینجور سوال ها زیاد می دن فقط مواظب باش گیج نشی کل سوال میخواند بگه خانومه ناقله و شوهرشم ناقله... بیماری هم که اتوزومال مغلوبه. حل سوال

ژنوتیپ مادر $1/4AA+1/2Aa+1/4aa$ ← Aa

۱- خانم طاهره ۳۰ ساله که دارای فرزند مبتلا به بتا تالاسمی مازور در ازدواج قبلی خود است با پسر یک فرد مبتلا به بتا تالاسمی مازور ازدواج کرده است. احتمال تولد فرزند مبتلا در این زوج چقدر است؟
(پزشکی شهریور ۹۶ - قطب مشهد)

(الف) یک به چهار

(ب) یک به دوازده

(ج) یک به شش

(د) یک به دو

سؤال	۴	۵	۱
پاسخ	الف	ب	الف

ژنوتیپ پدر: Aa

پس احتمال فرزند مبتلا می‌شه $1/4$

ژنوتیپ بابای احسان: aa

ژنوتیپ مامان به ظاهر سالم: Aa یا AA

فراوانی ژنوتیپ Aa در جمعیت (احتمال ناقل بودن عروس خانم): $1/100$

احتمال ابتلای فرزند به بیماری: $1/2 \times 1/2 \times 1/100$ که برابر است با: $1/400$



احتمال اینکه مادر احسان ناقل بوده باشد

احتمال ابتلای فرزند به بیماری در صورت ازدواج احسان با زنی ناقل

۲- پدر احسان مبتلا به یک نوع بیماری اتوزومی مغلوب است، احسان با یک خانم سالم غیرخویشاوند از همان جمعیت ازدواج می‌کند. احتمال ابتلای فرزند آنها به این بیماری چقدر است؟ (فراوانی ناقلین در جمعیت $1/100$ می‌باشد) (پزشکی شهریور ۹۳- شهید بهشتی)

- الف) صفر
ب) $1/1000$
ج) $1/100$
د) $1/400$

۳- چنانچه نفوذ ژن رتینوبلاستوم (غالب اتوزومی) در خانواده‌ای ۸۰ درصد باشد احتمال فرزند مبتلا از یک والد ناقل اجباری سالم (حامل ژن) چند درصد خواهد شد؟ (پزشکی شهریور ۹۵- قطب مشهد)

- الف) ۲۰ درصد
ب) ۵۰ درصد
ج) ۸۰ درصد
د) ۴۰ درصد

ضریب نفوذ ژن یعنی چی؟ یعنی چند درصد از کسانی که ژن رو دارند اونو بروز میدن. سؤال گفته ضریب نفوذ این ژن غالب در این خانواده ۸۰ درصد؛ یعنی ۸۰ درصد کسانی که ژن رتینوبلاستوم رو دارند مریض میشن. خوب حالا یه والد داریم که ناقل این ژن هست و به احتمال ۵۰ درصد اون رو به فرزندش منتقل می‌کنه. جوابمون میشه $80\% \times 50\% = 40\%$

که درسته که بیماری غالبه و هرکی ژن رو داره باید بیمار بشه، اما گفتیم که ضریب نفوذ ژن رتینوبلاستوم صد درصد نیست. یعنی ممکنه کسی ژن رو داشته باشه ولی بیمار نباشه. مثل همین والد ما!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
ژنتیک ریاضی و جمعیت	۱۳	۴	۵

سؤال گفته افراد هموزیگوت ۸۰ نفرن، خب پس برای یک صفت دو آلی می‌شه $p^2 + q^2 = 80$
پس اگه ۲۰۰ رو از ۸۰ کم کنیم تعداد افراد ناقل بدست میاد که می‌شه ۱۲۰ نفر برای فراوانی هم نسبت به کل جمعیت می‌سنجیم که می‌شه $120/200 = 60\%$ و 60% درصد می‌شه.

۱- اگر در یک جمعیت ۲۰۰ نفری مجموع ژنوتیپ‌های هموزیگوت برای یک چند شکلی (پلی مورفیسم) دو آلی ۸۰ باشد، فراوانی هتروزیگوت در این جمعیت چقدر خواهد بود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

- الف) ۴۰%
ب) ۲۰%
ج) ۶۰%
د) ۸۰%

سؤال	۲	۲	۱
پاسخ	د	ج	ج

۲- اگر فراوانی ناقلین یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث اتوزوم مغلوب در یک جمعیت ۴ درصد باشد میزان بروز این بیماری در جمعیت مذکور چقدر خواهد بود؟ (پزشکی اسفند ۹۴- قطب مشهد)

- الف) ۱۶ در ۱۰۰۰۰۰ (ب) ۴ در ۱۰۰۰۰
ج) ۴ در ۱۰۰۰۰۰ (د) ۲ در ۱۰۰۰۰

برای تولد فرزند بیمار باید دو فرد ناقل با هم ازدواج کنند! پس از ازدواج این دو ۱/۴ احتمال تولد فرزند بیمار وجود دارد!

$$\times \times \frac{4}{100} \times \frac{4}{100} \times \frac{1}{4} = \frac{4}{10000}$$

۳- اگر میزان بروز یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث مغلوب اتوزومی در منطقه‌ای ۴ در ۱۰۰۰۰ باشد، فراوانی ناقلین ژن معیوب در این جمعیت چقدر خواهد بود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب مشهد)

- الف) ۱ درصد (ب) ۴ درصد
ج) ۲ درصد (د) ۸ درصد

ژن معیوب رو با p و ژن سالم رو با q نشون میدیم.

$$p^2 = 4/10000 \rightarrow p = 2/100 \rightarrow q = 98/100$$

ناقلین هم برابرند با ۲pq

$$2pq = 2 * 0.98 * 0.02 = 392/10000$$

که میشه تقریباً ۴٪. حواست باشه میتونن برعکس این سؤال رو بدن و میزان بروز رو بخوان. تموم شد. خسته نباشی دلاورا!

کسانی که بی پروا و شجاع بودند پیش از آن که بتوانند ژن خود را به نسل بعدی منتقل کنند،

جان خود را از دست می‌دادند. باقی افراد، یعنی ترسوها و ملاحظه‌کارها زنده ماندند.

«ما نوادگان آن‌ها هستیم»

هنر شفاف اندیشیدن - رولف دوبلی

ترجمه‌ی عادل فردوسی‌پور

سؤال	۲	۳		
پاسخ	ج	ب		

